

Vedlegg til Årsrapport 2018

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

Samlerapporter på tvers av sentrene: (Klikk på overskriftene under)

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

Samlet oversikt

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

2018

Antall årsverk:

200

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

Tildeling:

216,4 mill. NKr

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
Marie Axelsen	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	7
4	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	8
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	13
11	Statistikk og tall	15
11.1	Brukere som har fått tilbud i 2018 vs folketall (fylkesvis)	15
11.2	Alder på registrerte brukere vs alder befolkning	16
11.3	Antall diagnoser	17
11.4	Høringer	18

1 Fellesenheten

Antall årsverk: 5,4

Tildeling 2018: 6 675 000 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 det er diagnoser eller diagnosegrupper som 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 på [tjenestens nettsider](#).

2 Frambu

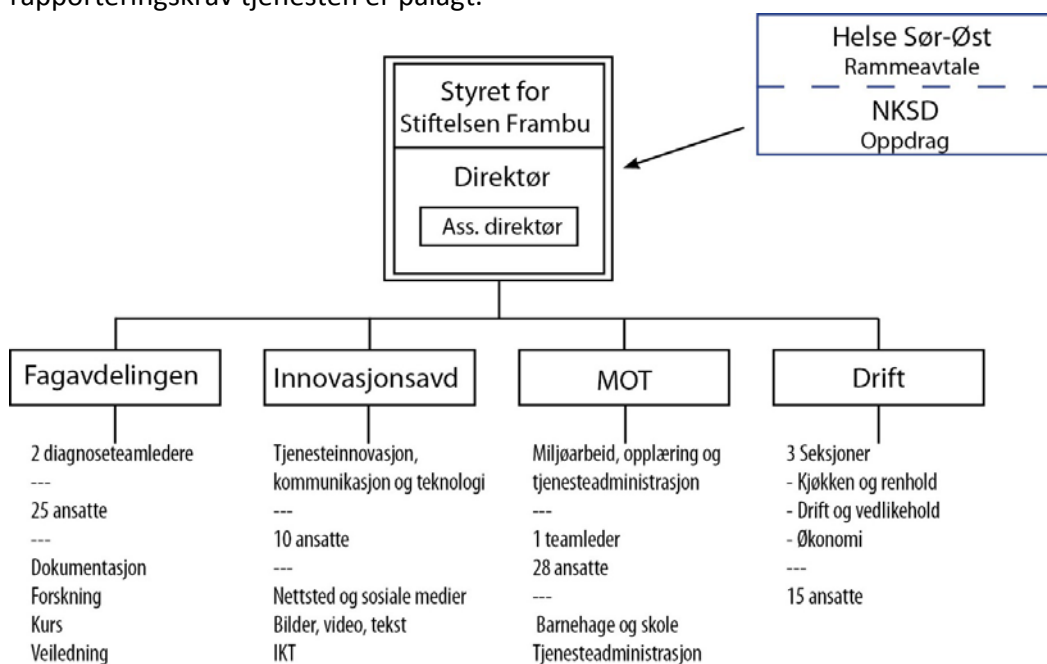
Antall årsverk: 72

Tildeling 2018: 65.727.000

Senterleder: Kristian Kristoffersen

<http://frambu.no>

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



Figur 1 Organisasjonskart for Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Frambu er en stiftelse med eget styre. Det er nå 72 årsverk ved senteret. Frambu ble åpnet i 1955 og var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til barn og unge med funksjonsnedsettelse. Fra 2014 ble Frambu et av de ni sentrene i den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser.

Nasjonale kompetansetjenester skal sikre kunnskapsutvikling og kunnskapsspredning innenfor sine spesifikke fagområder og bidra til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor disse fagområdene til hele helsetjenesten, andre tjenesteytere, brukere, pårørende og befolkningen for øvrig, samt bidra til at personer med en sjelden diagnose får likeverdige tjenester av høy kvalitet.

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.

Kursvirksomheten gir brukerne og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Det betinger en tverrfaglig og kunnskapsbasert tilnærming hos våre medarbeidere og gir grunnlag for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Dersom det legges til rette for det, vil brukerkursene også gi 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 hele sjeldentjenesten gir brukerkursene 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 må 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 tre eksterne fagpersoner, to brukerrepresentanter og to representanter for de ansatte. Det avholdes ordinært fire styremøter i året. 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 virksomhet 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.

Økonomien er stram, og med nærmere 80 % knyttet til personalkostnader i budsjettet, samt store driftskostnader knyttet til kursdrift og en stor bygningsmasse, er det en tøff prioritering når det gjelder vedlikehold av bygningsmasse og maskiner, og reanskaffelser av utstyr og møbler. Plusseffekter av vakanser og refusjon sykepenger går med til å dekke nye og økte behov på foran nevnte felter inklusive IKT og digitalisering.

Avbyråkratiseringseffekten fører trolig også i fortsettelsen til at en må kutte 1 årsverk minst annet hvert år.

Den andre hoveddelen er kompetansesentertjenestene. Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 400 sjeldne diagnoser (basert på orpha-koder). Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- Brukerkurs for familier og voksne med sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir som er et tilbud brukere i alder 12-30 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 på Frambu eller lokalt
- Dokumentasjonsarbeid som baserer seg på en kunnskapsbasert praksis.
- Formidling av kunnskap gjennom veiledning, kurs og digitale løsninger som e-læring, portal/web, sosiale medier osv.
- Forskning og utviklingsarbeid både diagnosespesifikt 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 2018 startet på Brukermøtet våren 2017, der brukerrepresentanter møtte for å gi innspill til hva de ønsket Frambu skulle fokusere på fremover. De ansatte jobbet med innspill til virksomhetsplanen avdelingsvis og i grupper, og kom

med skriftlig tilbakemeldinger til ledelsen. I desember 2017 ble planen lagt fram for styret som orienteringssak. NKSDs leder godkjente årsplanen for 2018 i januar.

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 8,11

Tildeling 2018: 6 531 000 kr

Senterleder: Sverre Sandberg

<http://napos.no>

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) er lagt til Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF) 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 syv forskjellige porfyrisykdommer.

NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientens behov, og at alle skal få det samme tilbudet uansett hvor i landet de befinner seg. NAPOS har utviklet retningslinjer for diagnostikk, oppfølging og behandling 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 andre sykehusavdelinger og primærleger. Det holdes årlige kurs for leger og for pasienter og pårørende, og NAPOS tilbyr undervisning på sykehusavdelinger over hele landet. Fordelingen av pasienter med porfyrisykdommer i Norge tilsvarer stort sett befolkningsfordelingen, bortsett fra i enkelte områder hvor forekomsten er høyere som følge av såkalte «foundermutasjoner».

NAPOS har et senterråd med bred faglig og geografisk sammensetning (representanter fra alle helseforetakene) samt brukerrepresentanter og har fra 1-2 årlige møter med senterrådet og med brukerorganisasjonene.

NAPOS driver utstrakt FoU arbeid og er med i styringsgruppen for European Porphyria 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 Porphyria Registry (EPR – www.porphyriaregistry.org), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet EPNET EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org).

NAPOS er medlem 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 2018: 8.204.000 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.

Kompetansesenteret har hatt en liten økning av antall brukere dette året, noe man også ser på antallet som har mottatt tjenester. Prosentandelen av senterets registrerte brukere som har mottatt tjenester i 2018 er 28 %, det samme som året før. Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker, men minst i Nord-Trøndelag og Troms.

Det har vært en nedgang i antall henvendelser noe som mest sannsynlig er 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 kompetansespredning til pasienter, pårørende og fagpersoner er etablert og blir godt mottatt. Eksempler på dette er diagnosekurs for fagpersoner og individbaserte videokonferanser til kommunene, begge med stor deltagelse og god tilbakemelding.

De siste årene har kompetansesenteret endret aktiviteten, fra i stor grad å være individrettet (brukere og tjenesteytere) til å bli mer systembasert, noe som er i tråd med et av hovedmålene i strategiplanen for den nasjonale kompetansetjenesten. Senteret har utformet fire prosjektsøknader for å imøtekomme dette målet.

En utfordring i 2018 har vært vurdering i henhold til fasemodell med tanke på å gi tilbud til flere diagnosegrupper og inkludere flere diagnoser innenfor Orpha systemet. Dette er i tråd med NKSDs strategi og virksomhetsplan («Fasemodellen - et verktøy for inkludering og oppfølging i NKSD av personer med sjeldne diagnoser»). Inkludering av flere diagnoser støtter også opp om målet om et likeverdig tilbud. Foreløpig er det konkludert med at *de som har epilepsi som et hovedsymptom og som ikke har kompetansesenter tilhørighet, og som oppfyller kriteriene under, skal ha et tilbud fra NK-SE (se også C5):*

- Lav forekomst (i dag færre enn 1:10000)
- Genetisk/medfødt
- Behov for langvarige (livslange) tjenester
- Behov for koordinerte tjenester

Foreløpig benevnes disse som epileptiske encefalopatii. Konkretiseringer ved hjelp av Orpha systemet gjenstår og må gjennomføres i tiden som kommer. Senteret har også gjennomført fasegjennomgang for Pyruvat dehydrogenase-mangel, med beskrivelse av pasientgruppen og behov for oppfølging i samarbeid med fagpersoner i OUS og Frambu.

En inkludering av flere diagnosegrupper vil kreve en ytterligere omlegging av aktivitet og endring i prioriteringer i årene som kommer.

Medio 2015 ble kompetansesenteret gjort kjent med et ønske fra klinikken om å omorganisere deler av avdelingen. Denne prosessen er ennå ikke landet, noe som har skapt uro og frustrasjon blant ansatte og påvirket arbeidshverdagen.

Senteret har hatt en overlege i 2018, som er en delt stilling i samarbeid med Avdeling for nevrohabilitering, Oslo universitetssykehus.

Sykefraværet har gått ned sammenlignet med de siste fire årene.

SSE og kompetansesenteret har overlappende ansvar for landets epilepsipasienter. SSE har sine lands- og regionsfunksjoner, mens NK-SE har senteransvar for sjeldne og sammensatte epilepsidiagnoser. SSE og NK-SE tilhører hver sin klinikk i OUS og skal samarbeide om å gi tilbud til de samme pasientgruppene. SSE henviser pasienter til NK-SE for samtaler der det er behov. Behandlingstjenesten og kompetansetjenesten samarbeider om kompetanseoverføring og -utveksling med pasientens lokale behandlingstjeneste over hele landet.

De fleste av kompetansesenterets diagnosegrupper har sammensatte og komplekse tilleggsvansker. Nevrokognitive funksjonsforstyrrelser som ADHD og autisme er overrepresentert blant senterets grupper. Disse brukerne har også kompetansesetertilbud fra regionale sentra og Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom). Det er følgelig overlappende funksjoner også her, og et bredere samarbeid er naturlig for å gi gruppene best mulig tilbud.

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

Antall årsverk: 6,95 (Ekskl EMAN)

Tildeling 2018: 7 995 000 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 er gyldig til høsten 2020.

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 2019 og årsrapporten er blitt til gjennom innspill fra hver enkelt enhet og behandling i senterrådet.

NMKs senterråd gir råd til alle enheter om videre utvikling av NMK-samarbeidet.

Muskelregisteret er organisatorisk underlagt Registerenheten i UNN, og har egen nasjonal styringsgruppe og egne midler til drift utenom NMK-samarbeidet. Registeret har status som 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 for tiden ledes av overlege Petter Schandl Sanaker ved Haukeland universitetssykehus i Helse Bergen.

6 Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Antall årsverk: 15

Tildeling 2018: 22 076 000 kr

Senterleder: Cathrine Monrad Hagen/ Olve Moldestad (kst.)

<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 har som hovedoppgave å utvikle og formidle høy og spesialisert kompetanse til hele tjenesteapparatet og til mennesker med nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier over hele landet. Ingen aktivitet eller prosjekt skal kun involvere NevSom. All kunnskap, erfaring og ny informasjon skal formidles til hjelpeapparatet. NevSom har kompetansesenteransvar for:

- Autismespekterdiagnoser
- ADHD (avsluttes i 2019)
- Tourettes syndrom
- Narkolepsi
- Idiopatisk hypersomni
- Kleine-Levins syndrom

Nevroutviklingsforstyrrelsene er heterogene grupper med flere ulike særtrekk og tilleggsvansker hos de brukerne som har kompliserte og sammensatte tilstander. Narkolepsi,

idiopatisk hypersomni (IH) og Kleine-Levins syndrom (KLS) er lite kjent i hjelpeapparatet, og vi har i 2018 erfart at her trengs en systematisk innsats over lang tid.

Veiledning fra NevSom til alle senterets målgrupper er en hovedoppgave vi også i 2018 har arbeidet kontinuerlig med. NevSom har fokus på å bygge opp og spre kompetanse innenfor kompetansesvake områder. Fokus er på helhetlig perspektiv og samhandling mellom ulike tjenestenivåer, aktører, brukere og pårørende. Målsetningen er at veiledning til helse- og omsorgstjenesten gis der det er behov slik at utredning, oppfølging og behandling kan foregå på lavest mulig omsorgsnivå. Fokus på å øke kvaliteten i et helhetlig behandlingsløp vil gi økt nasjonal kompetanse og bedret nasjonal kostnadseffektivitet.

I 2018 har vi videreført satsningen på kommunikasjonsområdet, både hva gjelder sosiale medier, samt fokus på kunnskapsspredning via internett. Websiden vår er et viktig sted for kunnskapsformidling. Vi har e-læringskurs som også i 2018 har blitt mye brukt som kunnskapsspredning. NevSom gir ut fire nyhetsbrev i året.

NevSom har mye forskningsaktivitet, i hovedsak er finansiert av eksterne midler. Tabellene i årsrapporten (se under) beskriver solid og god kunnskapsoppbygging på kompetansesvake områder, samt betydelig kunnskapsformidling i ulike fora i inn- og utland.

I 2017 gjennomførte NevSom en evaluering av tjenestetilbudet til ADHD (fasevurdering), og høsten 2018 konkluderte Det interregionale fagdirektørmøtet at ansvaret for kompetansetjenestene for ADHD blir overført fra NevSom til de regionale kompetansetjenestene for ADHD, autisme, Tourettes syndrom og narkolepsi fra 1. august 2019. Men NevSom skal fortsatt være en kompetansetjeneste for ADHD/ Hyperkinetiske forstyrrelser med samtidig sjelden genetisk/medfødt diagnose.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 12,15

Tildeling 2018: 13 032 000 kr

Senterleder: Olav Trond Storrøsten

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

N Norsk senter for cystisk fibrose er en tverrfaglig sammensatt kompetansetjeneste og er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Senteret er organisert under Avdeling for sjeldne diagnoser under Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF.

Senteret har ansvar for diagnosene cystisk fibrose, primær ciliedyskinesi og Swachman-Diamond syndrom.

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

8 Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 25,4

Tildeling 2018: 25 390 000 kr

Senterleder: Olve Moldestad/ Birgitte Bjerkely (kst)

<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).

Tilbud

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter som bygger opp og sprer kompetanse om sjeldne og lite kjente diagnoser og diagnosegrupper (se tabell i pkt. 3.1). 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 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 2018 lyktes med å øke systematisk kompetansebygging og dokumentasjon, blant annet har vi i 2018 publisert 11 vitenskapelig artikler. Vi har også, for første gang, gjennomført og levert rapport for en studie på oppdrag fra BufDir. I tillegg er flere artikler fra ulike prosjekter under arbeid.

9 TAKO- senteret

Antall årsverk: 18,5

Tildeling 2018: 15 971 000 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.

10 TRS kompetansesenter

Antall årsverk: 30

Tildeling 2018: 34 798 000 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. Skjelettdysplasier (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. 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

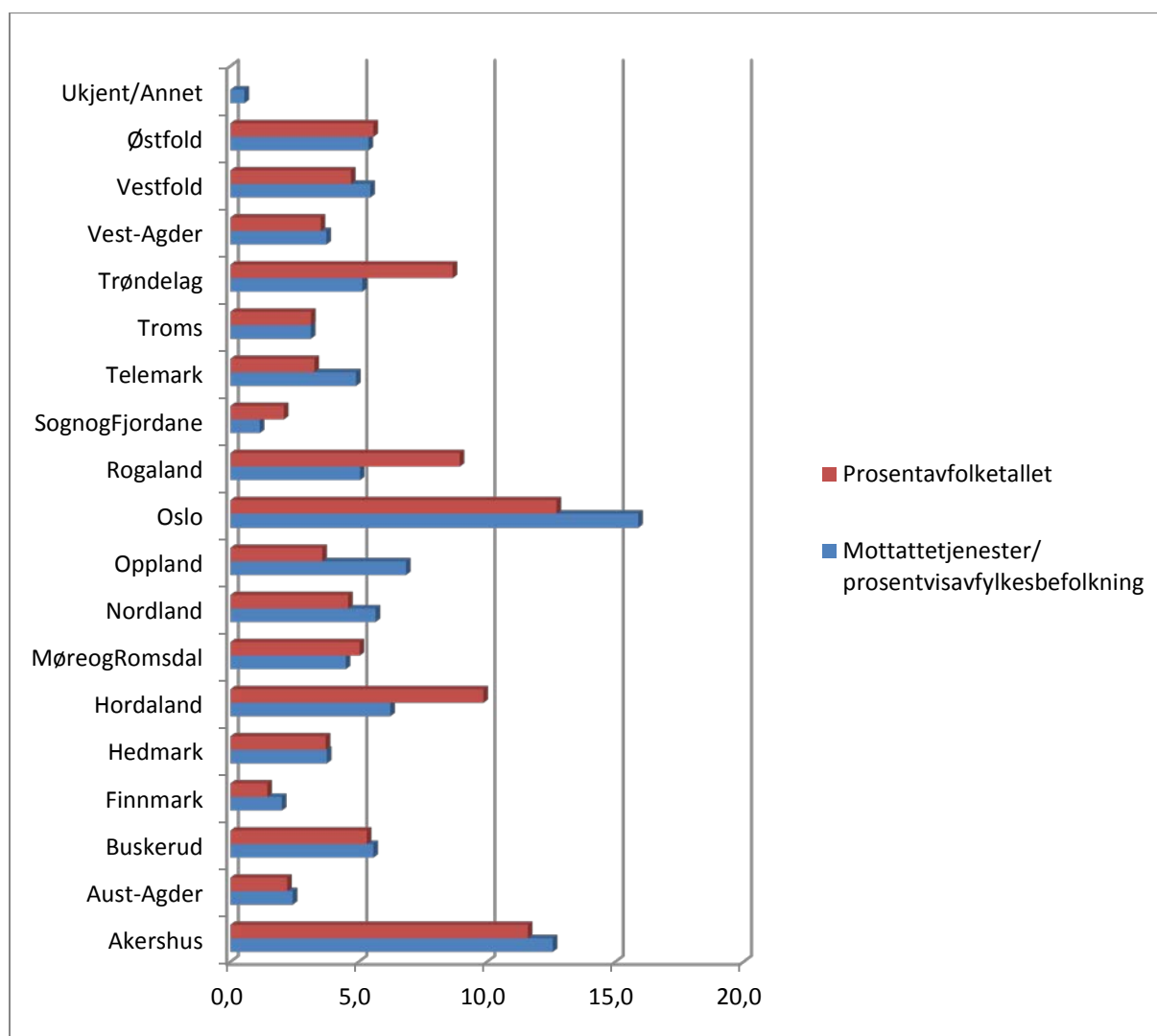
tilbudet i hele landet skal være godt, likeverdig og hensiktsmessig. Koordinator for nettverket deltar i enkelte møter med aktuelt team på TRS, og har ett eller to årlige møter med koordinator for teamet og leder for TRS. Koordinator er eneste ansatte i nettverket, og hennes hovedoppgave dette året har vært å slutføre arbeid med mastergrad og å drifte møter og samlinger i nettverket.

11 Statistikk og tall

11.1 Brukere som har fått tilbud i 2018 vs folketall (fylkesvis)

Rapporteringen viser at 9914 personer mottok tjenester fra NKSD i 2018. Det er totalt 18 636 registrerte brukere ved sentrene, det vil si at 53% av registrerte brukere mottok tjenester i 2018. En feilkilde kan være at sentre kan ha rapportert antall henvendelser i løpet av året.

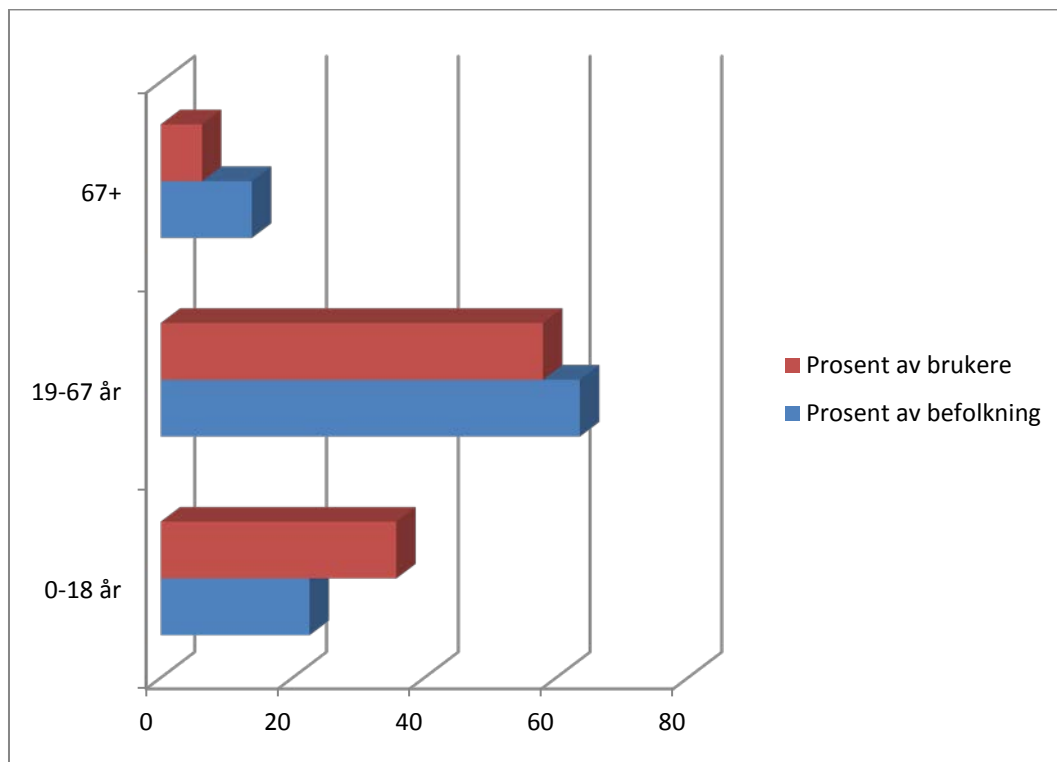
Diagrammet under viser % antall som mottok tjenester i 2018, mot fylkesbefolkningen («Ukjent/ annet» ikke medregnet). Oversikten viser at Oslo og Oppland har flere brukere av tjenesten enn befolkningen skulle tilsi, og at særlig Hordaland, Rogaland og Trøndelag har færre brukere enn folketallet skulle tilsi (som i 2017). Det kan være flere grunner til dette, som at nærhet til sentrene påvirker bruken. De fleste sentre i NKSD ligger i eller nær Oslo. Det kan også være grunnet en opplevelse av at personer med sjeldne diagnoser ivaretas tilstrekkelig ved store sykehus som Helse Bergen HF (Haukeland sykehus), Stavanger universitetssykehus og St Olavs hospital.



Fylke	0-18år	19-66år	67år	2018	2017	Mottatttjenester2018
Akershus	852	1257	135	2309	2205	1246
Aust-Agder	151	259	37	463	441	241
Buskerud	318	606	62	1031	1009	553
Finnmark	92	168	12	281	247	199
Hedmark	274	397	34	694	644	373
Hordaland	437	827	85	1364	1323	618
MøreogRomsdal	296	517	84	915	895	446
Nordland	307	611	64	1021	965	561
Oppland	317	635	65	751	1048	679
Oslo	776	1194	106	2263	1989	1576
Rogaland	456	549	33	1272	980	501
SognogFjordane	150	207	34	395	387	114
Telemark	236	491	99	702	840	486
Troms	198	324	37	591	572	311
Trøndelag	445	673	49	1266	987	510
Vest-Agder	226	379	56	644	655	371
Vestfold	340	601	70	987	991	541
Østfold	331	488	31	1027	956	534
Ukjent/Annet	202	229	25	601	585	54
	6404	10412	1118	18577	17719	9914
				18636	18421	

11.2 Alder på registrerte brukere vs alder befolkning

(Tall for 2017 i parentes) Rapportering for 2018 viser at 36% (37%) av registrerte brukere ved NKSD er 0-18 år, 58% (57%) er 19-66 år og 6% (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.



Alder	0-18 år	19-67 år	67+
Antall (befolkning)	1 195 391	3 367 979	732 249
Prosent av befolkning	23	64	14
Antall registrerte brukere	6394	10376	1118
Prosent av brukere	36	58	6

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 for 2018 viser 896 registrerte diagnoser har eget Orpha-nummer, 1022 diagnoser er gitt en ICD-10 kode (totalt 300 ulike ICD-10-koder), og fem diagnoser har verken ICD10 eller Orphakode. Dette inkluderer rapportering fra TAKO-senteret, som gir tilbud til sjeldne diagnoser med og uten tilbud fra andre sentre. TAKO-senteret har registrert 481 orphakoder, dvs at 415 orphakoder er registrert ved et eller flere av de andre sentrene uten at diagnosen er registrert på TAKO-senteret. Oversikt kan gis på forespørsel.

Statistikk for Sjeldentelefonen: Se eget kapittel.

NKSD er i dialog med Direktoratet for e-helse for å bedre kvaliteten på registreringsdata (SNOMED CT, Orphadata, ICD-11), men det vil ta flere år før vi har standardiserte verktøy for oversikter over antall diagnoser osv. Sjeldenregisteret vil bli et viktig rapporteringsverktøy i fremtiden.

11.4 Høringer

Tall for 2017 i parentes. I løpet av 2018 er 35 (31) forslag som bedømmes innenfor Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser sitt arbeidsområde sendt på høring fra Helse- og omsorgsdepartementet, Helsedirektoratet, Statens legemiddelverk, Kommunal- og moderniseringsdepartementet, Samferdselsdepartementet, Arbeids- og sosialdepartementet og Bergen kommune.

Forslagene er vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser har respondert på 8 (11) av forslagene.

Frambu og TAKO har bidratt i arbeidet med «Veileder for helse- og omsorgstjenesten til personer med utviklingshemming».

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldentelefonen 800 41 710



Til førstesiden av
rapporten (klikk)

2018

Innhold

Tallrapportering 2018.....	2
291 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2018	2
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	2
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2018 gjennom året	4
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2018	5

Tallrapportering 2018

Sjeldentelefonen er et tilbud hvor både pasienter, pårørende og hjelpeapparat kan ringe gratis fra fasttelefon og drøfte personsensitive opplysninger anonymt. Sjeldentelefonen er åpen alle arbeidsdager. Det er også mulig å sende e-post, men da ikke mulig å drøfte personsensitive opplysninger.

De fleste som ringer Sjeldentelefonen spør om diagnoser som *ikke* har et tilbud ved et av kompetansesentrene. Alle henvendelsene lagres i databasen «SOLAN-ARNE» etter personvernavtaler på Oslo universitetssykehus (OUS). Databasen er teknisk driftet av OUS siden 2014, med sammenlignbare tall siden 2015.

Et satsingsområde i 2018 var å få oppdatert Orpha-koder i Sjeldentelefonens database. Dette ble gjennomført i april.

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

291 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2018

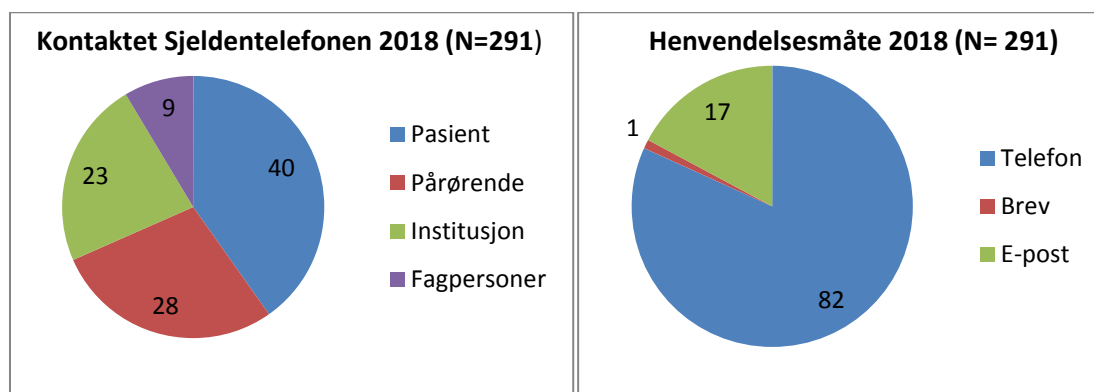
Det er en svak nedgang i antall henvendelser fra 2017 (320) til 2018 (291). Dette er en trend som også vises i de foregående årene.

Fordelingen av innringere er 40 % brukere, 28 % pårørende, mens fagpersoner og institusjoner står for resten (32 %) av henvendelsene.

Hele 82 % velger å ringe for råd og hjelp, kun 17 % skriver e-post. Likevel er dette en svak oppgang fra 2017 hvor 80 % av henvendelsene var per telefon, mens 15 % var per e-post.

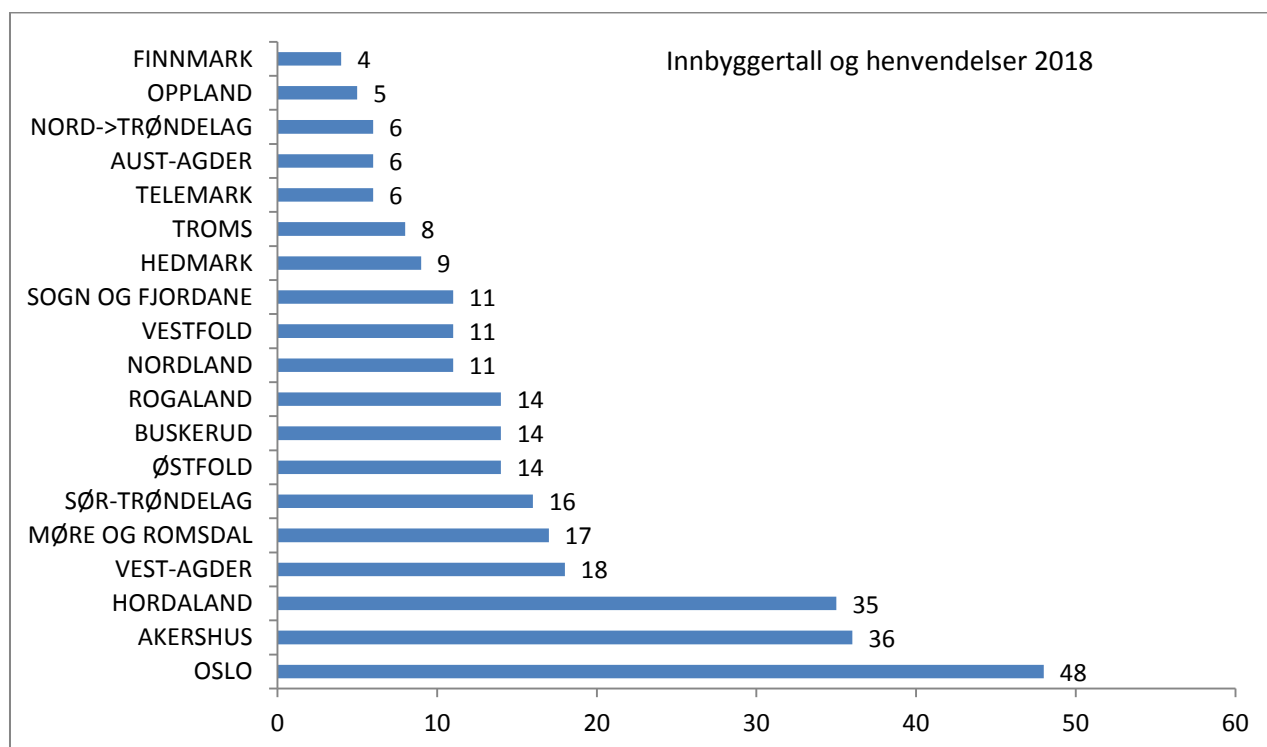
Sikker e-post eller personverngodkjente chat-løsninger er ikke prøvd ut som alternative veier til Sjeldentelefonen. Det er et ønske om å få til dette og det vil arbeides videre med alternative løsninger i 2019.

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

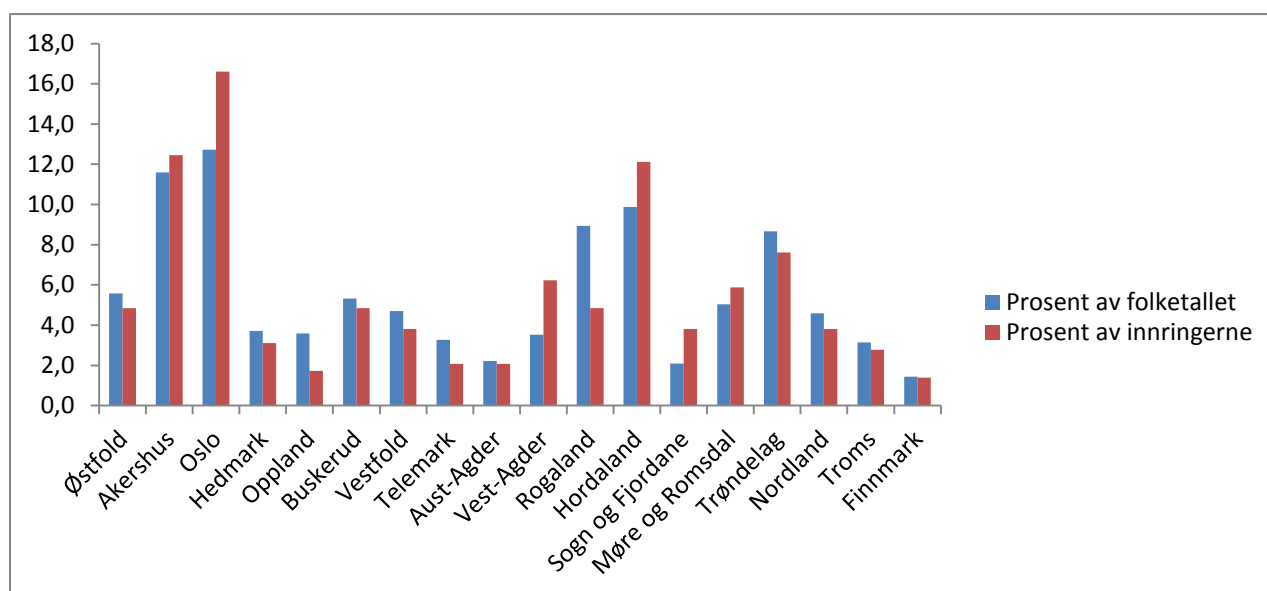


Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet

Folkerike fylker har flest henvendelser. Tjenestens målsetning er at hele landet og mindre fagmiljø skal ha et likeverdig tilbud fra tjenesten og fra Sjeldentelefonen.



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.

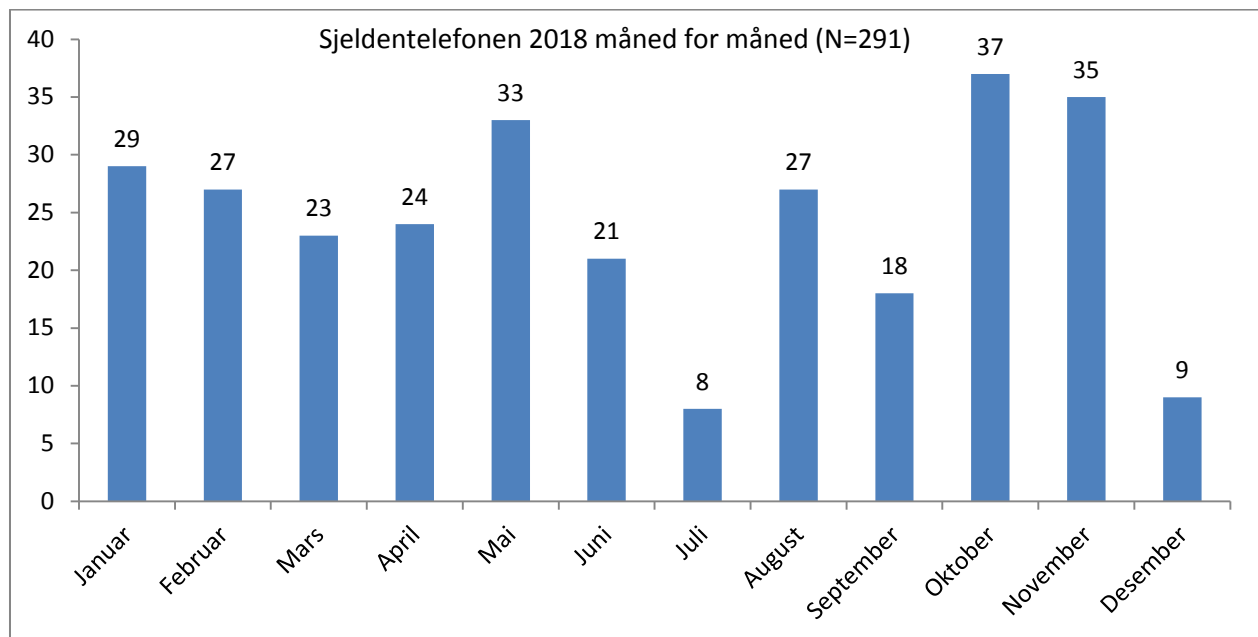


Tabellen over viser at alle fylker er representert. Likevel ser vi at spesielt Oslo utmerker seg med høyere prosentandel innringer enn folketallet. I Oslo finnes landets mest spesialiserte fagmiljø, samtidig som brorparten av behandlingstjenestene er i Helse Sør-Øst. Alle fylker som huser landets universitetssykehus kan gir lignende effekter, men dette er mest tydelig i hovedstaden.

Saker i Sjeldentelefonen som gjelder personer med en sjelden diagnose inne til kontroll, oppfølging, eller er på et avgrenset behandlingsopphold på sykehus 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.

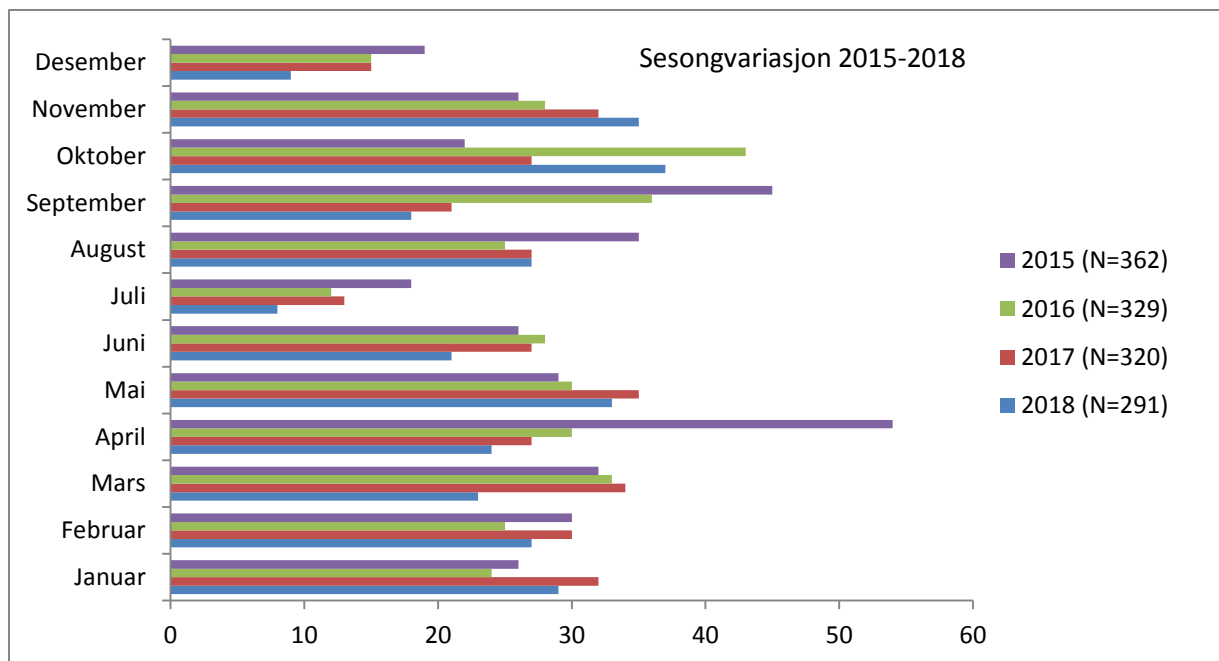
Henvelndelser til Sjeldentelefonen 2018 gjennom året

Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juni og juli virker inn. I tillegg var det også tekniske problemer knyttet til innringing. I desember var det få henvendelser. En forklaring på dette kan være ferieavvikling og at det ble arrangert flere fagdager.



Sesongvariasjonen 2015-2018 viser samme tendens, med unntak av at april 2015 fikk dobbelt så mange henvendelser som vanlig, knyttet til gratis «reklamefrie dager på TV2.

Den totale nedgangen i henvendelser fra 2015 til 2018 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.



Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2018

Det var 162 ulike diagnoser folk henvendte seg om i 2018, fordelt på 291 henvendelser. «Ikke sjelden diagnose» og «ikke spesifisert» utgjør 27,8 % av alle henvendelsene.

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.

Diagnose/gruppe	Ant
Ikke spesifisert	41
Ikke sjelden diagnose	40
Sjelden diagnose uten kompetansesentertilbud	6
Adiposis dolorosa	5
POTS (Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome)	5
Svært sjeldne kromosomavvik eller genfeil som gir sammensatte vansker	4
Optic atrophy-intellectual disability syndrome	3
Perineural cyst	3
Achalasia-microcephaly syndrome	2
Chédiak-Higashi syndrome	2
Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	2
Coffin-Siris syndrome	2
Cogan syndrome	2
COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease	2

Diagnose/gruppe	Ant
Esophageal atresia	1
Essential thrombocythemia	1
Gardner syndrome	1
Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	1
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	1
Guillain-Barré syndrome	1
HELLP syndrome	1
Hemofili A + B (faktor VIII-mangel + faktor IX-mangel)	1
Hennekam syndrome	1
Hereditary angioedema	1
Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency	1
Hirschsprung disease	1
Hydranencephaly	1
Hypocomplementemic urticarial vasculitis	1

Dandy-Walker malformation-facial hemangioma syndrome	2
Ehlers-Danlos-syndrom (EDS)	2
Fetal alcohol syndrome	2
Gitelman syndrome	2
Huntington disease	2
Hyperkalemic periodic paralysis	2
IgG4-related retroperitoneal fibrosis	2
Legg-Calvé-Perthes disease	2
Lymphangi leiomyomatosis	2
Melorheostosis	2
Neuroacanthocytosis	2
Neurofibromatosis type 1	2
Opitz G/BBB syndrome	2
Pitt-Hopkins syndrome	2
Severe primary trimethylaminuria	2
Sturge-Weber syndrome	2
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning	2
Syringomyelia	2
Systemic sclerosis	2
Von Willebrand disease	2
Wiedemann-Steiner syndrome	2
Xia-Gibbs syndrom	2
16p13.11 microdeletion syndrome	1
1q21.1 microdeletion syndrome	1
2q33.1 microdeletion syndrome	1
Acrodermatitis enteropathica	1
Addison disease	1
Adrenogenitalt syndrom (AGS), (CAH)	1
Albinism-deafness syndrome	1
Analatresi	1
Angioosteohypotrophic syndrome	1
Aniridia	2
Asherman syndrome	1
Autosomal dominant nonsyndromic intellectual deficit	1
Behçet disease	1
Björnstad syndrome	1

Ichthyosis	1
Idiopathic acute transverse myelitis	1
Idiopathic hypersomnia	1
Idiopathic intracranial hypertension	1
IgG4-related mesenteritis	1
Incontinentia pigmenti	1
Intellectual disability-craniofacial dysmorphism-cryptorchidism syndrome	1
Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	1
Isolated Dandy-Walker malformation	1
Kienbock disease	1
Kleefstra syndrome	1
Klippel-Trénaunay syndrome	1
L1 syndrome	1
Lamellar ichthyosis	1
Legius syndrome	1
Leri-Weill Dyschondrosteosis	1
Leukoencephalopathy-ataxia-hypodontia-hypomyelination syndrome	1
Lipodystrofi	1
Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	1
Malignant migrating partial seizures of infancy	1
Mastocytose	1
Mastocytosis	1
May-Thurner syndrom	1
Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	1
Melkersson-Rosenthal syndrome	1
Menkes disease	1
Morbus Osler (Hereditær Hemorragisk Telangiectasi (HHT))	1
Mosaic trisomy 22	1
Mosaic trisomy 9	1
Multiple endocrine neoplasia type 2B	1
Multiple osteochondromas	1
Muscle-eye-brain disease	1
Myelomeningocele	1
Myhre syndrome	1
Narkolepsi	1
Nemaline myopathy	1

Blackfan-Diamond anemia	1
Caudal regression sequence	1
Cerebral arteriovenous malformation	1
Charcot-Marie-Tooth disease	1
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A	1
Classic homocystinuria	1
CLIFAHDD	1
Common variable immunodeficiency	1
Congenital adrenal hyperplasia	1
Continuous spikes and waves during sleep	1
Corpus Callosum agenesis	1
Cowden syndrome	1
CREST syndrome	1
Creutzfeldt-Jakob disease	1
Cushing disease	1
Cyclic vomiting syndrome	1
Cystic fibrosis	1
Cystinuria	1
Denys-Drash syndrome	1
Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms	1
DSD (disorders of sexual development) (genitale anomalier)	1
DYRK1A-related intellectual disability syndrome	1
Early-onset epileptic encephalopathy and intellectual disability due to GRIN2A mutation	1
Ectodermal dysplasia syndrome	1
Ehlers-Danlos syndrome, classic type	1
Ektodermale dysplasier (ED)	1
Ellis Van Creveld syndrome	1
Eosinophilic esophagitis	1
Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	1
Epidermolysis bullosa (EB)	1
Erythromelalgia	1

Ondine syndrome	1
Orofaciodigital syndrome type 1	1
Osteogenesis Imperfecta (OI)	2
Osteosarcoma	1
PHACE syndrome	1
Phenylketonuria	1
Poland syndrome	1
Polyneuropathy, arvelige	1
Primary cutis verticis gyrata	1
Primary intestinal lymphangiectasia	1
Proximal myotonic myopathy	1
Pseudoxanthoma elasticum	1
Rapid-onset childhood obesity - hypothalamic dysfunction - hypoventilation - autonomic dysregulation	1
Renal cysts and diabetes syndrome	1
SAPHO syndrome	1
Scalp-ear-nipple syndrome	1
Sjögren-Larsson syndrome	1
Spastisk dystoni	1
Stevens-Johnson syndrome	1
Stiff person syndrome	1
Stiff person syndrome and related disorders	1
Svært sjeldne kromosomavvik eller genfeil som gir sammensatte vansker	1
Systemic mastocytosis	1
Tracheobronchomegaly	1
Turner syndrome	1
Tyrosinemia type 1	1
Visual snow syndrome	1
Von Hippel-Lindau disease	1
Werner syndrome	1
Wilson disease	1
X- bundet recessiv tilstand med utviklingshemning	1

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning



2018

Fra brukerrepresentantsamlingen på Thon Hotel Storo 4. desember 2018: Helseministeren møtte opp og var en engasjert og lyttende statsråd første halvdel av dag 1. Fra NKSD-fellesenhet; Stein Are Aksnes til venstre, og Rebecca Tvedt Skarberg til høyre.

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

Innhold

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

[Oversikt over alle senterråd](#). Oversikt over [referansegruppen for hele tjenesten, med referat](#).

Fellesenheten

I 2018 har tjenesten fokusert videre på kompetanseheving av brukerrepresentanter og ansatte ved å arrangere kurs om brukermedvirkning i Nasjonal Kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Det ble innhentet innspill til kurset fra alle ni senterråd som ganske samstemt ønsket å bli mer sikker på rollene og ansvarsområder når en legger brukermedvirkning til grunn for samarbeid og utvikling i tjenesten.

Senterrådene ønsket seg også informasjon om hvordan å få til brukermedvirkning i forskning. Disse signalene ble grunnlaget for programmet og legger også grunnlaget for fokuset videre i arbeidet med å styrke brukermedvirkning i tjenesten. Senterrådene har også representanter fra ulike fagmiljø/tjenesteapparat.

Opplæring og formidling om brukermedvirkning har også vært et hovedmål i 2018. Det er laget en første informasjonsfilm om brukermedvirkning på sjeldenfeltet. Filmen vil inngå som en del av et e-læringsprogram i 2019.

I tillegg jobbes det kontinuerlig med å legge til rette for og følge opp brukermedvirkning i ulike prosjekter og nivåer i tjenesten. Dette for å sikre god kvalitet i tjenestene fra NKSD.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Det gjennomføres ett Brukermøte i året. På dette møtet deltar representanter for en del brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnosene som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager og her drøftes tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre, velges på Brukermøtet.

Det er også et nært samarbeid med brukerorganisasjoner og brukerrepresentanter på de ulike tjenesteområdene.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentantene inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu når det er mulig. 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.

For å nå flere brukerforeninger strømmet vi deler av brukermøtet. Dette gjorde vi også i 2018.

Samarbeid om kommunikasjonsprosjekter

Frambu legger til rette for at brukerorganisasjonene og brukerrepresentantene kan initiere, være premissleverandører, delta i og være aktive i utforming og gjennomføring av kommunikasjonsprosjekter på Frambu.

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter

I Frambus Forsknings- og innovasjonsstrategi for 2017 – 2019 står det følgende om brukermedvirkning: *Brukerperspektivet i Frambus forskning. Brukerkunnskap er en viktig forutsetning for brukermedvirkning, som alltid har spilt en viktig rolle på Frambu. Brukermedvirkning er også ett av flere satsningsområder i Helseomsorg21, og knyttes på denne måten til forskning og innovasjon (s 15): Brukermedvirkning 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 lite og forskningsbasert kunnskap derfor er mangelfull.*

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

NAPOS jobber aktivt med å få brukermedvirkning til å gi en merverdi til senteret, våre tjenester og våre brukere. Det er, i samarbeid med brukerorganisasjonene, utarbeidet informasjon om brukermedvirkning på nettsidene slik at alle parter kan ha en felles forståelse for hva brukermedvirkning 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 2018. Virksomhetsplanen for 2019 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 også i kurskomité for de årlige pasientkursene og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrinytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger hos NPF.

Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

NevSoms øverst organ for brukermedvirkning er senterrådet. Senterrådet gir senterleder råd om videre utvikling av senterets tjenester og kommer med innspill i planlegging av forskning og utviklingsarbeid. De fire brukerorganisasjonene tilknyttet NevSom er representert i senterrådet. Leder og nestleder av Senterrådet velges blant brukerrepresentantene. Senterleder er senterrådets sekretær og forbereder saker til senterrådsmøtene.

Senterrådet har et mandat i tråd med det nye rammeverket for senterrådsmandat i NKSD. Det ble i 2018 utarbeidet et årshjul for senterrådets faste saker til senterrådsmøtene. I 2018 ble det avholdt 2 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.

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.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Kompetansesenteret har i ti år 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. Bruker- 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 2018 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 brukerrepresentanter og brukerdeltagere.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført tre møter i senterrådet i løpet av 2018; 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 2018 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 fra Oslo universitetssykehus (og EMAN) og Muskelregisteret har vært representert ved Synnøve M. Jensen (UNN/NMK), mens forskningsmiljøene var representert ved Torun Vatne (Frambu). NMKs leder, Irene Lund, er sekretær for senterrådet.

Brukere av NMK-samarbeidet er både personer med diagnose, pårørende og fagfolk fra det nasjonale fagfeltet. I 2018 er det gjort oppnevning til senterrådet. Hver representant kan kun sitte som representant i max 3 perioder á 2 år.

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:

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)

- Leder av NFCF
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) over 18 år
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) under 18 år
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) ungdomsrådet NFCF
- Leder for NFCFs fagråd

Norsk senter for cystisk fibrose

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

Andre fra fagmiljøet:

- Fire representanter fra hvert av de 4 Regionale Helseforetak.
- 1 vara fra fagmiljøet

Det ble gjennomført et fysisk møte med Senterrådet 1. nov. 2018. Det planlegges tre møter i 2019, hvorav et er et fysisk møte. Det er utarbeidet mandat i henhold til NKSD anbefalinger. Nyvalg planlegges gjennomført primo 2019. Representasjon i forhold til alle diagnoser er viktig, og NFCF skal også representere PCD pasienter – som er en del av foreningens medlemsmasse.

Det er jevnlig kontakt mellom leder av NSCF og Norsk forening for cystisk fibrose. NSCF har i tillegg tett kontakt med CF-pasienter og PCD-pasienter. NSCF har tatt initiativ til brukermedvirkning også for NSCFs andre diagnoser (Swachman-Diamond syndrom). Senterrådet involveres i årlig virksomhetsplan inkl. budsjett, årsrapport og regnskap.

NSCFs leder og ansattrepresentant deltok på NKSDs brukerrepresentantsamling 4.-5. desember. To representanter fra Senterrådet for Norsk senter for cystisk fibrose var deltagere. Brukermedvirkning i forskning hadde et særskilt fokus.

Brukermedvirkning på individnivå

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

Senter for sjeldne diagnoser

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan. Brukersamlingen har de siste årene hatt et økt fokus på å diskutere aktuelle strategiske avgjørelser med brukerforeningene. Dette er blitt tatt godt i

mot av brukerne og gir senteret viktige innspill. 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 2018 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. Det er også utarbeidet et årshjul for senterrådets 3 faste møter og oppgaver.

Senterrådet vil bli forelagt Årsrapporten for 2018 i årets første møte 7. februar.

Brukere er også involvert i større prosjekter ved senteret og utviklingen av senterets kurs og informasjonsmateriell. Normalt settes det ned ressursgrupper eller arbeidsgrupper der brukerne er representert.

TAKO- senteret

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I 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 et senterråd med 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 2019 i sitt møte i november 2018. Vi erfarer at det er vanskelig for representantene fra eksterne fagmiljøer å prioritere å møte i senterrådet. Dette påvirker behandlingen av sakene, og gjør rådene fra senterrådet noe mer begrenset enn det som er ønskelig.

Det ble arrangert en samling for alle brukerforeningene, senterrådet og TRS i juni. For å ivareta den enkelte forenings kommunikasjon med TRS er møtene med brukerforeningene videreført 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.

Brukerne er representert i alle prosjektene som pågår på TRS, enten i form som deltagere i en referansegruppe eller som medforskere.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Likeverdig tilbud

2018

Innhold

Innledning – likeverdig tilbud i strategien.....	1
Fellesenheten	2
Frambu senter for sjeldne diagnoser	4
NAPOS	5
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	7
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	8
NMK- samarbeidet	10
Norsk senter for cystisk fibrose	12
Senter for sjeldne diagnoser	13
TAKO- senteret	15
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	17

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

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 diagnosegruppenes 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 2018. 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

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018.

Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Alle sentre i NKSD skal i årlige virksomhetsplaner gi en beskrivelse hvordan det vil bli arbeidet med likeverdig tilbud ved enheten. NKSD-fs oppgave er å lage en helhetlig oversikt basert på sentrenes og fellesenhetens aktiviteter, og formidle denne gjennom rapportering.	Utført
	(C6 i VP 2018)	Sjeldentelefonen er like tilgjengelig for hele landet	Sikret med videreutv. av rapportsystem for «Solan-Arne» (se rapport i A11)
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Alle sentre i NKSD skal gi en oversikt over ansvars-område mht fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud. NKSD-f sin oppgave er å lage en samlet oversikt basert på sentrenes planer, og formidle denne gjennom rapportering.	Utført
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)	Delta i forum i Barne- og ungdomsklinikken for ulike nasjonale og regionale tjenester	Utført
		Deltagelse i Hdirs møte for nasjonale tjenester	Utført
		Etablere dialog og vurdere samarbeid med NK Aldring og Helse	Ikke utført, ikke prioritert
		Revisjon av samarbeids-avtale med Statped	Utført, avtalen varer nå ut året 2019
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Alle sentre i NKSD skal beskrive hvilken klinisk aktivitet enheten gir, hva som kan karakteriseres som medisinsk utredning, diagnostisering og behandling og i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling. NKSD-fs oppgave er å lage oversikt basert på sentrenes planer, og formidle denne gjennom rapportering.	Utført
C5	Videreutvikling av	Ferdigstille prosedyre for bruk av	Utført

	diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen	
		Møte resterende sentrene vedr implementering av modellen	Delvis utført. Ikke hatt møte med alle sentre ila 2018.
		Fasilitere implementering av Fasemodellens Evalueringsskjema. VK for alle sentra gjennom eksemplifisering av bruk i utvalgte sentra.	Ikke utført, behov ikke ansett å være så stort som først antatt
		Starte arbeidet med å skaffe oversikt over diagnoser/diagnosegrupper definert som ultra-sjeldne som fyller hovedkriteriene men som ikke har tilbud ved tjenesten	Utført
		Kontinuerlig arbeid med diagnoselisten; avklare hvilke diagnoser som fyller hovedkriteriene og skal videre i fasemodellen samt hvilket senter som er aktuelt for den enkelte diagnose/gruppe. Evt bruk av nettskjema fra UiO.	Utført
		Avklare nye tildelinger til kompetansesentrene inkludert å sende brev til HSØ for deres vedtak om diagnosefordeling evt endring av tilbud. Utarbeide prosedyre for overføring av diagnoser internt	Delvis utført – (fokus på tildeling basert på orphagrupper har ført til endringer i prosessen) Utført
		Ivareta brukermedvirkning ved bruk av fasemodellen for å sikre forankrede og likeverdige prosesser	Utført

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	(se A16 og B16)	(se A16 og B16)
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europ. og nordiske nettverk.	(se A16 og B16)	(se A16 og B16)

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018.

Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Vi er i gang med arbeidet som skal føre til et digitalt førstevalg for alle tjenester ved Frambu. Vi vil også ha mer fokus på tilbud til grupper enn til enkeltindivid. Omfattende bruk av digitale kanaler, bidrar til at tilbudene både når flere, og sikrer at alle målgrupper kan benytte Frambus tjenester. Frambus bidrar via Sjelden.no til å tilby kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen.	Arbeidet med dette er i gang.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Samarbeidsavtale for NMK-samarbeidet Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer. I gruppen er det representanter for Statped midt og Statped sørøst, Rikshospitalet og Norsk Spielmeyer-Vogt forening. Statped midt og Frambu har i tillegg et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde	Gjennomføres som planlagt.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Samarbeidsprosjekt med Statped	Gjennomføres som planlagt
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Frambu har ikke klinisk aktivitet.	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Alle Frambus diagnoser er faseplassert. Plasseringen brukes i utarbeidelse av kurskalender, i vurderingen av veiledningsform, nivå på dokumentasjon etc. Alle diagnosenes plassering blir gjennomgått én gang i året.	Gjennomføres som planlagt

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike	Frambu er fullverdig medlem i Eurordis	Gjennomført

	europiske og nordiske nettverk.		
--	---------------------------------	--	--

NAPOS

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	NAPOS har det overordnede ansvaret for diagnostikk av porfyrisykdommene og diagnostiserer nær alle nye tilfeller av porfyrisykdom i Norge. NAPOS har brukere i alle aldersgrupper og i alle landets fylker og helseregioner. I 2018 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-samarbeidet i 2018. I tillegg ligger det i MetabERN å utvikle pasienttjenester og informasjon om alle aktuelle sjeldne diagnoser. 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 enhver tid skal være lett tilgjengelig og oppdatert, med innhold rettet mot både pasienter, pårørende og helsepersonell. I 2018 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 2018 tilby internundervisning på andre sykehus rundt om i Norge. NAPOS vil i 2018 fortsette det tette samarbeidet med regionale fagmiljøer	Utført

		for porfyri, bl.a. overlegene Ole Lars Brekke og Elin Storjord ved Nordlandssykehuset i Bodø, fagdirektør Geir Tollåli i Helse Nord HF, professor Arne Sandvik ved St. Olavs Hospital i Trondheim, overlege Olav Sandstad ved Oslo Universitetssykehus og overlege Øyvind Skadberg ved Stavanger Universitetssykehus. Dette vil bidra til å sikre et geografisk likeverdig tilbud.	
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.		Samarbeid med andre sentre i NKSD og deltatt i ledergruppemøter i NKSD
	Samarbeid med Nordlandssykehuset og St. Olavs hospital	Etablere/revidere samarbeidsrutiner for å sikre at pasienter diagnostisert eller utredet ved Nordlandssykehuset og St. Olavs hospital tilbys samme tjenester som pasienter utredet ved NAPOS	Forslag til rutiner for samhandling sendt til Nordlandssykehus et februar 2018. Vært diskutert på Senterrådsmøte høsten 2018. Møter med St Olav planlagt februar 2019.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Tett kontakt med NAV i forbindelse med hjelpetiltak for våre brukere	Tett dialog med HELFO og Divisjon for Helseøkonomi og Finansiering i Helsedirektoratet, i forbindelse med oppdatering av SMT-liste for tannbehandling
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	NAPOS skal i 2018 tilby rådgivning angående diagnostikk og behandling til helsepersonell og pasienter over hele landet, både per telefon, e-post og brev. I samarbeid med Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland universitetssykehus skal NAPOS diagnostisere porfyripasienter i hele Norge. Det skal tilbys lege- og sykepleiefaglig veiledning samt veiledningsmøter med enkeltpasienter, uavhengig av bosted. Et team fra NAPOS reiser da til pasientenes hjemkommuner og informerer og veileder pasienten, deres pårørende og andre (for eksempel skoler, barnehager) om det å leve	Utført

		med den aktuelle porfyrisykdommen.	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen er ikke tenkt brukt ved NAPOS i 2018.	Ikke aktuelt

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		
	European Reference Networks - MetabERN		Se punkt A16
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		
	European Porphyria Network (EPNET) Association	Informere de norske pasientforeningene NPF og PIN om muligheten til å delta som assosiert medlem i EPNET	NPF og PIN ble invitert til å bli medlem i EPNET februar 2018

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

C 1 Plan for likeverdig tilbud	Hypersomni – søvn: 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. Resultatmål: -NevSom sitter i SOVno's referansegruppe; Representant fra SovNo sitter i Fagrådet til NNR.- Representant fra SOVno sitter i NevSoms referansegruppen til Medisinsk register for narkolepsi og andre hypersomnier; Fokus på godt og avklart samarbeid med regionale fagmiljø innenfor senterets ansvarsområder. Disse har ikke IH og KLS
C 2 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	Utviklingshemming, autisme og psykiske lidelser: Regional seksjon for psykiatri , utviklingshemning/ autisme. Avdeling Psykisk helse, nasjonale og regionale funksjoner. Klinikk psykisk helse og avhengighet. Det er planlagt møte i januar 2018 for å se på samarbeidsområder og avgrensninger ift. våre kompetansetjenester. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne epilepsirelaterte tilstander

	To møter er gjennomført
C 3 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)	Etablert samarbeid med NAV. Ønskelig å etablere tettere samarbeid med Statped
C 5 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	NevSom vil fortsette arbeidet med fasemodellen og avventer tilbakemelding fra HSL ift ADHD fasemodell
C 5	Planlegging 2018 av oppfølgingsarbeidet for ASD Avventer NOU
C 5	Planlegging 2018 av oppfølgingsarbeidet for TS Avventer NOU
C 5	Arbeidet med evt nye diagnoser er i gang. Det forventes mye arbeid knyttet til evt nye diagnoser, og kompetanseheving relatert til denne/disse
C 5	Vurdering av nye diagnoser: Gjennomgang av diagnoser som har vært forespurt på sjeldentelefonen
C 5	Fasemodellvurdering av corpus callosum agenesi
C 5	Tourettes syndrom og utviklingshemming: Starte sondering av problemstillinger Startet arbeid med kunnskapsbasert retningslinje
C 5	Autisme og epilepsi: Starte sondering av problemstillinger. Et samarbeidsmøte med NK-SE gjennomført
C 5	Autisme og epilepsi: Starte samarbeid med NK-SE/SSE
Internasjonalt arbeid for likeverdige tilbud	
C 6 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN)	Ikke aktuelt for NevSom i denne omgang

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017-2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Helsnorge.no: Alle diagnosebeskrivelser Oslo universitetssykehus: Behandlingstekster Nettverkssamarbeid i regionene gjennom nettverksmøter i OUS om tverrfaglig behandling av tuberøs sklerose kompleks Fagkurs gjennom videokonferanser i helseregionene Veiledere for utredning, behandling og oppfølging, foredrag og informasjon er tilgjengelig på nett Utvikling av e-læring Oversettelse av informasjon til andre språk er planlagt
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Er tidligere beskrevet, Se 5.1
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Samarbeid med Statped der det er aktuelt, både relatert til individuelle tjenester men også undervisning og bidrag på kurs.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Se 5.1
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Gjennomført fasegjennomgang for Pyruvat dehydrogenase-mangel, med beskrivelse av pasientgruppen og behov for oppfølging i samarbeid med fagpersoner i OUS og Frambu. Vurdering av tilpasning med nye diagnoser til senteret er gjennomført i samarbeid med NKSD, konklusjon: Vi tar i mot pasientgrupper med <i>epileptiske encefalopatier</i> som oppfyller kriteriene (se også 5.1)

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	Norsk forening for Tuberøs sklerose og Norsk forening for Dravet syndrom deltatt i internasjonalt nettverk og konferanser	Ivaretatt

NMK- samarbeidet

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud: Pasienter/brukere som er henvist og brukere tas opp på like vilkår uavhengig av hvor de bor	NMK jobber aktivt med å spre kompetanse knyttet til hands on-fysioterapi og tilrettelagt rehabiliteringstilbud for brukere fra hele landet. NMK og EMAN vil gjerne bidra til å arrangere kurs sammen med lokale fagmiljø – ved behov. Det ble ikke etterspurt i 2018. EMAN arrangerer og NMK-samarbeidets fagpersoner sprer kompetanse om diagnostikk og behandling gjennom å tilby det nasjonale fagmiljøet å følge med på 4 aktuelle videokonferanser med mange studioer innkople. (se også B6) Kasuistikker og tema belyses og drøftes.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	Etableringen av NMK-samarbeidet har medført en avklaring mellom de tre partene som inngår. Samarbeidet innebærer stor grad av felles planlegging og rapportering av tjenestene som tilbys. Det innebærer også et nært samarbeid med å løse felles oppgaver og samarbeide med brukerorganisasjonen Foreningen for muskelsyke. Andre aktuelle nasjonale kompetansetjenester: • Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling • Nasjonal kompetansetjeneste for nevrologisk smerte • Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse Vi er kjent med at fagmiljøet ved Haukeland universitetssjukehus ønsket å søke om <i>Nasjonal kompetansetjeneste for mitokondriesykdommer</i> . Vi anerkjenner kompetansen i Bergensmiljøet og samarbeider gjerne om å forbedre tilbudet til denne brukergruppen - som ofte har muskelsykdom som følge av genetisk svikt knyttet til mitokondriene. Imidlertid har vi gitt uttrykk for at det neppe er hensiktsmessig å bygge egen kompetansetjeneste og et eget register for disse diagnosene.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	NMK har i flere år samarbeidet nært med helsesportsentrene Beitostølen og særlig Valnesfjord (se omtale av <i>Treffpunkt 10</i> i pkt. A14) og Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse – Aktiv ung. EMAN representerte NMK-samarbeidet i møte mellom NKSD og Statens legemiddelverk og Sykehusinnkjøp 30.november. EMAN vil fortsatt representere NMK-samarbeidet i samarbeid med NKSD på dette feltet. EMAN har faglig samarbeid med de fleste av landets HABU-team

C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	NMK mottar pasienter fra hele landet til diagnostisk utredning når lokal utredning i spesialisthelsetjenesten har kommet til kort. NMK mottar også pasienter fra hele landet til vurderingsopphold i forhold til veiledning til lokal helsetjeneste med oppfølgingsansvar, og for vurdering i forhold til nytteverdi av eventuelt målrettet 2 ukers opphold med nevromuskulær bevegelsesterapi. Disse lengre oppholdene har fokus på utforskning og optimalisering av pasientenes muligheter for funksjonell bevegelse. Det legges stor vekt på samarbeid med lokale fysioterapeuter – bl.a. ved at pasientene får med filmopptak av aktuelle tiltak. Klinisk aktivitet ved NMK består av nevrologisk undersøkelse, laboratorieprøver, klinisk nevrofysiologisk undersøkelse, fysioterapeutundersøkelse og testing, evt. veiledning av ergoterapeut, sosionom eller klinisk ernæringsfysiolog. Oppholdene er individuelt tilpasset den enkelte etter deres behov. Pasientkoordinator skreddersyr oppholdene etter kontakt med pasienten før og under oppholdene.
		EMAN mottar pasienter barn og voksne i hovedsak poliklinisk til vurdering ved lege og fysioterapeut. Dette gjelder særlig pasienter fra Helse sør-øst der lokal spesialisthelsetjeneste trenger støtte eller der pasienten er diagnostisk uavklart. EMAN mottar også pasienter fra hele landet der det er behov. For pasienter som avsluttes i OUS og overføres til lokal spesialisthelsetjeneste gis det veiledning i oppsummering med hensyn til hvordan pasienten bør følges opp lokalt.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	I 2018 har NMK-samarbeidet satt i gang evaluering av to diagnosegrupper (Duchenne MD og Dystrofia myotonica 1) etter fasemodellen. Evalueringsgrupper er oppnevnt og arbeidet skal fullføres innen mars-19.
		Frambu: har utvidet sitt diagnosegrunnlag i harmoni med resten av NMK-samarbeidet. Fikk bevilget penger fra NKSD til kompetanseutvikling.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN)	Starter prosessen i 2018 med avklaring i forhold til deltakelse i ERN	Gjennomført sonderinger, planer om søknad om fullt medlemskap i 2019 gjennom EMAN
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	ECRD, den europeiske sjeldenkonferansen i Wien i mai 2018	NMKs senterråd var representert ved Tone I. Torp FFM og Irene Lund NMK

Norsk senter for cystisk fibrose

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	NSCF har arbeidet med å synliggjøre hvilke ressurser Oslo universitetssykehus må ha for å kunne gi CF- og PCD-pasienter i Helse Sørøst et godt regionalt tilbud. CF- og PCD-pasienter i hele landet skal ha et likeverdig tilbud fra NSCF. 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. Det har vært et økt tolkebehov ettersom vi har flere pasienter og familier som ikke er norsktalende. Behovet for informasjonsmateriale om CF og PCD 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, etc.). SDS omsorg i Norge: Konkrete forslag til løsninger i samarbeide med relevante fagmiljø er under utarbeidelse. Kartlegging av pasientpopulasjonen blir en viktig forutsetning for dette – det har vist seg at slik informasjon ikke finnes i Norge. Det er planlagt slik kartlegging 2019.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Cystisk fibrose er en av de 25 diagnosene der det er etablert screening av nyfødte. I forbindelse med dette har NSCF samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer». NSCF samarbeider også med «Nasjonal behandlingstjeneste for organtransplantasjon». 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). Samarbeide med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker» på klinisk indikasjon.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Senteret har et samarbeid med SLV, HELFO og Sykehusinnkjøp om godkjenning av og implementering av nye medisiner, eksempelvis årsaksbehandling av CF.

C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Deltakelse i pasient-virksomhet ved OUS og i NSCFs elektive pasientvirksomhet. Overført rutinepoliklinisk aktivitet til Barneklubben OUS og Lungeavd OUS. Pasientadministrasjonen er ressurs og kompetansekrevende, det foregår et konkret arbeide for å fornye og forbedre slike funksjoner i samarbeide med OUS. CF-pasienter anbefales årlig kontroll ved NSCF. Ettersom at personer med CF får stadig høyere alder, har populasjonen forskjøvet seg de siste årene, med en betydelig overvekt av voksne med CF. NSCF ivaretar diagnostisering av barn med positiv nyfødtscreening for barn født i Helse Sørøst, Helse Midt og Helse Nord. Klinisk aktivitet for sykepleierne viser økt aktivitet med krevende koordinering av konsultasjoner og undersøkelser, og individuell tilrettelegging for anbefalt infeksjonskontroll ved begge CF-seksjoner. Tilgjengelig ny behandling iverksettes etter etablerte behandlingsprotokoller med definerte indikasjoner og vurderinger av effekt. Vurderes en behandling som ineffektiv stoppes den.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellens prinsipper har blitt brukt til å videreutvikle tilbudet til allerede etablerte diagnoser, og det vurderes å ta opp tilbud til omkring 15 nye diagnoser som passer inn i forhold til NSCF's kompetanseområde.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		NSCF har meldt seg som aktuell søker om medlemskap i ERN Lung.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		

Senter for sjeldne diagnoser

C1-Plan for likeverdig tilbud	I Norge har befolkningen rett til lik tilgang på helsetjenester av god kvalitet. Tilgangen til tjenestetilbudet fra Senter for sjeldne diagnoser er den samme uavhengig av kjønn, alder, bosted, diagnoser, etnisitet eller religiøs overbevisning.
-------------------------------	---

	Formalisert nasjonalt nettverk for behandlere av "Primær immunsvikt hos barn" er etablert. Alle landets barneavdelinger deltar med en dedikert barnelege.
	Revidert guidelines i Veileder for generell pediatri
	Gjennomført Brukersamling 2018. Gardermoen
C2-Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer: Helsedirektoratet hadde besluttet at en vurdering av hvordan kompetansetjenester for medfødte stoffskiftesykdommer skal organiseres, skulle gjøres i forbindelse med den meldte helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skulle gjennomføres i 2018. Denne evalueringen vil nå i stedet erstattes av den nye Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser som var ventet i 2018. Denne strategien er nå utsatt til 2019-2020.
	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, skulle gjøres i forbindelse med den meldte helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skulle gjennomføres i 2018. Denne evalueringen vil nå i stedet erstattes av den nye Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser som var ventet i 2018. Denne strategien er nå utsatt til 2019-2020.
	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.
C3-Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter	Uttalelser i barnevernssaker
	Samarbeid med Nasjonal IKT HF om ny elektronisk journalmodul. 2 pers. 5 timer.

C4 -Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Senter for sjeldne diagnoser driver sammen med Avdeling for blodsykdommer et oppfølgingsprogram for pasienter med alvorlig blødersykdom og som behandles profylaktisk med faktorkonsentrat. I dette hjemmetransfusjonsprogrammet gjennomføres det årskontroller for pasienter med alvorlig blødersykdom. Senterets rådgivere deltar i flere tverrfaglige team ved sykehuset. Eksempler på dette er Craniofacialt team, Primær immunsviktteam og Tverrfaglig klinikk for Gorlin-pasienter. Disse teamene diskuterer pasienter som ledd i tverrfaglig utredning og behandling, og helsefaglige rådgivere fra senteret deltar i disse konsultasjonene med pasientene. Senterets rådgivere bistår i den psykososiale oppfølgingen av pasientbehandlingen.
C5-Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Diagnoseevaluering av Aniridi (Fasemodellen) Gjennomført i samarbeid med Aniridi Norge og fagpersoner.
C5	Diagnoseevaluering av mikroti/anoti (Fasemodellen) Pågår
C5	Diagnoseevaluering albinisme (Fasemodellen) Pågår i samarbeid med NKSD-f. Ikke konkludert.
C5	Diagnoseevaluering av Alport syndrom (Fasemodellen) Pågår, avventer brukerrepresentant
C5	Forarbeid og møte på NKSD om overføring av to medfødte stoffskiftediagnoser fra Frambu til SSD
C6- Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference networks (ERN)	
C6	Her er deadline for søknad forandret til våren 2019. Immunologi vil søke om fullverdig medlemskap.
C7- Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Deltaker i paneldebatt Sjeldendagen 2018
C7	2 av senterrådets brukerrepresentanter var invitert til European Conference on Rare Diseases 2018 (Eurordis) med dekket reise og opphold.

TAKO- senteret

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Tako-senteret tar imot henvisninger fra hele landet og vurderer disse uavhengig av bosted, etnisitet, alder eller kjønn. Det er diagnose og munnhelseproblem som avgjør om en bruker får komme til senteret. Mange vil kunne få god hjelp ved regionale odontologiske kompetansesentra, og jobber med å videreutvikle samarbeidet med disse. Vi har etablert faste møteplasser via videokonferanse med sentrene. Vi er positive til å forlese og spre kunnskap rundt i hele Norge. Spesielt viktig her er bidrag i Tannlegeforeningens systematiske etterutdanning (se punkt B6)
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	TAKO-senteret deltar i Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser ved OUS. Vi har med to fagpersoner i dette teamet (logoped og tannlege). Vi har en veletablert og omforent ansvarsfordeling og tett dialog, slik at tjenester gis på en hensiktsmessig måte. Vi gir også tilbud til noen av de pasientene som har et tilbud ved Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Vi har et veletablert og velfungerende samarbeid rundt de brukerne som mottar tjenester fra begge fagmiljø.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	En del sjeldne diagnoser har leppe-kjeve-ganespalte (LKG). Barn med LKG mottar tjenester fra ett av to regionale spalteteam, lokalisert i Oslo og i Bergen. Vi opplever at samarbeidet mellom oss er godt, men det er utfordrende at vi ikke kan henvise til Statped for vurdering.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Som nevnt over er det en del klinisk aktivitet ved senteret. Dette bunner i at vi trenger denne aktiviteten for å vedlikeholde og bygge ny kompetanse. Det er også mangel på fagmiljø som jobber med den tverrfaglige tilnærmingen TAKO-senteret har, slik at det ofte ikke er mulig å gjennomføre behandlingen ander steder i helsetjenesten. Tannhelse har egen lovgivning, der samarbeid med annen helsetjeneste ikke er nevnt, noe som utfordrer god samhandling. Vi er likevel opptatte av å gi et så likeverdig behandlingstilbud som mulig, og begrunne godt der vi velger å gjøre det. Vi vil innføre et krav om at det opprettes tett dialog med lokal tannhelsetjeneste, eller andre i primærhelsetjenesten, når vi velger å gjøre behandling. Dette både for direkte kompetanseoverføring og for å sikre god oppfølging etter behandling. Det gjøre både diagnostikk (syndromdiagnostikk), tannbehandling, oralmotorisk utredning og behandling av henviste pasienter.

C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	TAKO-senteret har så langt ikke benyttet fasemodellen. Selv om vi ikke benytter fasemodellen direkte er det et mål for oss å jobbe for likeverdig tilgang til tjenester, og det betyr at vi også må flytte fokus mellom ulike diagnoser over tid. Vi jobber også med å implementere gode rutiner for hvilket tilbud vi skal gi enkeltbrukere. Vi er i gang med prosedyrer for hvordan vi kan etablere forpliktende kontakt med lokalt hjelpeapparat for brukere som mottar behandling hos oss.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljøer er involvert i European Reference Networks (ERN).	Det kunne være aktuelt at TAKO-senteret som en del av nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling av kraniofaciale misdannelser kunne blitt en del av ERN-Cranio. Dette må i så fall gjøres i samarbeid med aktuell behandlingstjeneste.	Ikke gjennomført
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Oppmuntre brukere til å delta i nettverk vi kjenner, slik som den internasjonale ED-foreningen.	Informasjon gis fortløpende i møte med brukere og i sosiale medier

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Ansatte fra TRS har deltatt i klinisk virksomhet både i OUS og på Sunnaas Sykehus dette året. Det er publisert retningslinjer for oppfølging av barn med OI, basert på internasjonalt konsensus hvor en av våre fysioterapeuter har deltatt. Resultatene fra dette arbeidet er også bearbeidet i form av en film som viser anbefalt håndtering av barn med OI. Vi har i 2018 bidratt i flere kurs og samlinger i samarbeid med brukerforeninger. Dette har vært både i form av fagdager hvor TRS har stått for hele programmet, og i form av enkelt innlegg på foreningenes helgesamlinger. Det har også vært gjennomført kurs

		for våre brukergrupper på andre steder, hvor TRS har bidratt med faglig innhold. Gjennom 2018 har TRS tatt i bruk nye og andre kanaler for formidling. Det er produsert mange filmer som omhandler ulike temaer knyttet til det å leve med diagnosene. Det er også laget mer faktabasert filmer, blant annet animasjonsfilm, som gir konkret diagnose informasjon. Filmene er tekstet i Youtube, slik at man kan velge å få undertekster oversatt til alle språk. I kurs har vi tatt i bruk nye pedagogiske metoder som «flipped classroom». Dette gir deltagerne mulighet til å forberede seg til kurset og et kunnskapsgrunnlag som fører til at kurset gir større utbytte. Med tanke på å nå flere målgrupper, har vi produsert podcast hvor blant annet brukere forteller sine historier om livet med en sjelden diagnose. Det er laget utkast til spørreundersøkelse til fastleger i samarbeid med Frambu. Undersøkelsen er presentert for representanter fra NKSD samt relevante faggrupper på TRS/Frambu. Dette jobbes det videre med i 2019. Vi anser at målgruppearbeidet er en del av arbeidet med likeverdig tilbud. Vi har innhentet kunnskap om hvordan man best når ungdom. Dette arbeidet er presentert for hele NKSD samt TRS. Det er også laget filmer for ungdom. Foreløpig besluttet ikke å bruke Instagram og Snapchat. Se mer om dette i pkt A1. Vi har laget film om TRS for barn samt oversatt en barnebok om kortvoksthet.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	TRS samarbeider med og sprer kunnskap til andre nasjonale og regionale tjenester. Dette gjelder både andre kompetansetjenester og behandlingstjenester. De etablerte klinikkene er videreført med bidrag fra TRS. TRS har videreført samarbeid med Nasjonal behandlingstjeneste for eksteremittetsanomalier. Det er startet opp et prosjekt på TRS med fokus på kunnskapstranslasjon i samarbeid med brukere. Prosjektleder har hatt kontakt med Regional kompetanseenhet for rehabilitering, og benyttet seg av den kompetansen de har på området.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Av ulike grunner har det vært lite kontinuitet i tilstedeværelse og bytte av representanter fra Statped i senterrådet, og til sist en beslutning om at det oppnevnes en representant fra et annet aktuelt fagmiljø.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	TRS har i 2018 deltatt i flere multidisiplinære klinikker for både skjelett tilstander og bindevevstilstander. Vi har også bidratt til videreutvikling av tilbud i Sunnaas sykehus for våre grupper. Tilbudet til MMC gruppen har i særlig grad utviklet seg i form av regelmessige vurdering – og kontroll opphold for mange brukere. Ansatte fra TRS deltar ofte inn i disse oppholdene for å formidle diagnosekunnskap og for å lære av den kliniske praksisen som er i sykehuset.

		I løpet av det siste året har vi gjennomført flere gruppeopphold for personer som nylig har fått sin diagnose eller har fått barn med en av våre diagnoser. Disse oppholdene har fokus på konsekvensen av å leve med en sjelden diagnose. I tillegg legges det mye vekt på likemanseffekt og at brukerne kan dele sine erfaringer. Denne typen opphold gis i stedet for individuelle tilbud, noe som i de fleste tilfeller viser seg å være en god løsning. I etterkant er den nye kunnskapen gjennomgått og systematisert. Dette har resultert i oppdateringer av nettsider, samt nye filmer, podcaster osv. I enkelt tilfeller henvender brukere seg med spesifikke problemstillinger som ikke lar seg løse gjennom et gruppeopphold. Dersom det heller ikke finnes kompetanse på området i det ordinære tjenesteapparatet, kan enkeltpersoner tilbys en konsultasjon på TRS. I noen tilfeller dreier seg om en ultrasjelden diagnose som vi ikke har kunnskap om og erfaring med, og som vi derfor trenger å lære om. Undersøkelser av brukere i akondroplasi studien er gjort i samarbeid med Sunnaas sykehus, og prosjektleder har hatt deltidsstilling i Sunnaas for å gjennomføre disse.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	TRS har i 2018 gjennomført evaluering av tilbudet til to av diagnosegruppene; osteogenesis imperfecta og dysmeli. Evalueringen er gjort i tråd med fasemodellens beskrivelse, og i samarbeid med relevante fagmiljøer og brukerforeninger. Oppsummeringer og konklusjoner fra dette arbeidet er levert vil bli levert leder for NKSD i starten av 2019. Vi vil i første halvdel av 2019 evaluere arbeidet, og videreutvikle metoden for. Resultatene fra evalueringen vil følges opp, særlig med tanke på å øke kunnskapen på områder hvor rapporten peker på kunnskapsmangel. Konkret ser vi blant annet på muligheten for å bearbeide, komprimere og forenkle systematiske oversikter på relevante temaer som kan formidles til de fagmiljøene som trenger dem.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	Fortsette dialog med OUS om å søknad om medlemskap i ERN innenfor BOND	Avtale med barneortopedisk avd. OUS om søknad til ERN-BOND Bidratt i søknad til VASC-ERN sammen med bindevevsklinikken.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbud fra andre nasjonale tjenester

2018

Innledning

Det etableres nye behandlingstilbud for stadig flere sjeldne diagnoser. Behandling skal som hovedregel ivaretas i det ordinære tjenesteapparatet. Det er 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 nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	1
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	1
NMK-samarbeidet	1
Norsk senter for cystisk fibrose	2
Senter for sjeldne diagnoser	2
TAKO- senteret	2
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	3

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Samarbeidsavtale for NMK-samarbeidet. Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer. I gruppen er det representanter for Statped midt og Statped sørøst, Rikshospitalet og Norsk Spielmeier-Vogt forening. Statped midt og Frambu har i tillegg et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyridiagnoser

Samarbeid med andre sentre i NKSD og deltatt i ledergruppemøter i NKSD

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Utviklingshemming, autisme og psykiske lidelser: Regional seksjon for psykiatri , utviklingshemning/ autisme. Avdeling Psykisk helse, nasjonale og regionale funksjoner. Klinikk psykisk helse og avhengighet. Det er planlagt møte i januar 2018 for å se på samarbeidsområder og avgrensninger ift. våre kompetansetjenester. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne epilepsirelaterte tilstander

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

Etableringen av NMK-samarbeidet har medført en avklaring mellom de tre partene som inngår. Samarbeidet innebærer stor grad av felles planlegging og rapportering av tjenestene som tilbys. Det innebærer også et nært samarbeid med å løse felles oppgaver og samarbeide med brukerorganisasjonen Foreningen for muskelsyke.

- Andre aktuelle nasjonale kompetansetjenester:
- Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling
- Nasjonal kompetansetjeneste for nevropatisk smerte
- Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse

Vi er kjent med at fagmiljøet ved Haukeland universitetssjukehus ønsket å søke om *Nasjonalt kompetansetjeneste for mitokondriesykdommer*. Vi anerkjenner kompetansen i

Bergensmiljøet og samarbeider gjerne om å forbedre tilbudet til denne brukergruppen - som ofte har muskelsykdom som følge av genetisk svikt knyttet til mitokondriene. Imidlertid har vi gitt uttrykk for at det neppe er hensiktsmessig å bygge egen kompetansetjeneste og et eget register for disse diagnosene.

Norsk senter for cystisk fibrose

Cystisk fibrose er en av de 25 diagnosene der det er etablert screening av nyfødte. I forbindelse med dette har NSCF samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer».

NSCF samarbeider også med «Nasjonal behandlingstjeneste for organtransplantasjon». 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).

Samarbeide 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 hadde besluttet at en vurdering av hvordan kompetansetjenester for medfødte stoffskiftesykdommer skal organiseres, skulle gjøres i forbindelse med den meldte helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skulle gjennomføres i 2018. Denne evalueringen vil nå i stedet erstattes av den nye Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser som var ventet i 2018. Denne strategien er nå utsatt til 2019-2020.

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, skulle gjøres i forbindelse med den meldte helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skulle gjennomføres i 2018. Denne evalueringen vil nå i stedet erstattes av den nye Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser som var ventet i 2018. Denne strategien er nå utsatt til 2019-2020.

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 deltar i Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser ved OUS. Vi har med to fagpersoner i dette teamet (logoped og

tannlege). Vi har en veletablert og omforent ansvarsfordeling og tett dialog, slik at tjenester gis på en hensiktsmessig måte.

Vi gir også tilbud til noen av de pasientene som har et tilbud ved Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Vi har et veletablert og velfungerende samarbeid rundt de brukerne som mottar tjenester fra begge fagmiljø.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

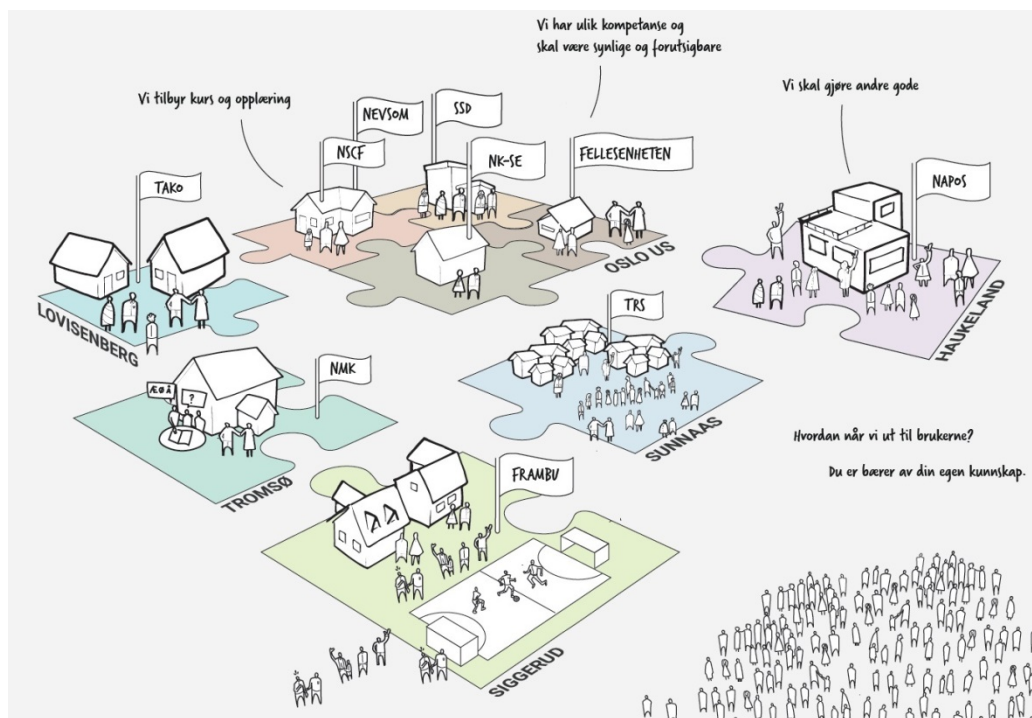
TRS samarbeider med og sprer kunnskap til andre nasjonale og regionale tjenester. Dette gjelder både andre kompetansetjenester og behandlingstjenester. De etablerte klinikkene er videreført med bidrag fra TRS.

TRS har videreført samarbeid med Nasjonal behandlingstjeneste for eksteremitetsanomalier.

Det er startet opp et prosjekt på TRS med fokus på kunnskapstranslasjon i samarbeid med brukere. Prosjektleder har hatt kontakt med Regional kompetanseenhet for rehabilitering, og benyttet seg av den kompetansen de har på området.



Nasjonal kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**



Kunnskapsspredning og undervisning 2018

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

Innhold

Innledning og hovedtall formidling 2018	3
1. Fellesenheten.....	3
2. Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	8
3. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS.....	12
4. Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE	24
5. Nevromuskulært kompetansesenter – NMK	28
6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier .	36
7. Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF	46
8. Senter for sjeldne diagnoser SSD	55
9. TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	86
10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	92
Sjeldne diagnoser på Helsenorge.no 2018	100

Innledning og hovedtall formidling 2018

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 2018 samlet i ett dokument.

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 (antall): Utreiser, nettmøter/ video-/telefonkonferanser, konsultasjoner/ veiledning på enheten. Samtale med brukere/brukerrepr./organisasjoner	Ingen
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	Ingen
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	Ved behov. Noen møter/ samtaler avholdt.
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Samling for brukerrepresentanter ved sentrene i NKSD og tjenestens referansegruppe 4.-5.desember	2 kursdager – 56 deltakere
		Samling for personer med sjeldne diagnoser uten organisasjons-tilhørighet – «Sjeldent Fellesskap 2» (sammen med FFO)	Ikke utført, etter enighet med FFO.
		Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (både A1 og B6)	Utført
B3	Brukermedvirkning	Gjøre tilgjengelig kunnskap om brukermidvirkning i tjenesten gjennom nett og samlinger.	Utført
		Informasjonsutveksling og samarbeid med aktuelle brukerorganisasjoner; Unge Funksjonshemmede, FFO, SAFO, NHFU	Utført
		Invitere inntil to representanter i NKSDs faglige referansegruppe til ECRD/ Wien	Utført

NB: B4 og B5 mangler i VP 2018. I rapportering er dette justert ihht mal.

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (A1/B6)	Utført, første år dette er gjennomført systematisk
		Sjeldendagen 2018, Oslo 28. februar	Leder i programkomiteen, 15 innlegg, 140 deltagere
		Formidlingsdag for ansatte 22.03.	1 fagdag, 85 deltakere
		Kultursensitivitet/Ultra-rare, Frambu 23. mars	Antall kurs og antall deltagere: 44/47 stk
		Arendalsuka 13. - 19.08. (1 debatt)	Deltatt i panel: Ca 30 deltakere.
		Arendalsuka 13. - 19.08. (stand)	1 stand i fem dager: 500 frøposer delt ut, 250 konkurransedeltakere
		Helsekommunikasjon 6.-7.09., Helse Midt-Norge	1 fellesinnlegg, parallell, 100 tilhørere Sjelden.no
		Helsesøsterkongress, Kristiansand 18.-20. september (koordinere)	Deltatt med stand, 2 deltagere fra NKSD. 560 deltagere.
		Registersamling/Hvordan nå primærhelsetjenesten, Frambu 3. desember	Endret til: Fagdag genetikk, 77 deltakere inkl VK.
		Informasjonsutveksling mellom NAV og sosionomgruppe - felles møter om sjeldenhet	Skriftlig samarbeid vedr. opplæringspenger. Felles møte ikke avholdt.
		Informasjonsutveksling og samarbeidsavklaring: Legemiddelverket møter leger sjeldensentrene	Møte med SLV og Sykehusinnkjøp, 34 deltagere. Arbeidsgr. Satt ned (følges opp i 2019)
		Informasjonsutveksling og samarbeid med Senter for pasientmedvirkning og samhandlingsforskning	Utført
		FFO Smågruppeforum	Innlegg – 60 deltakere
		Deltagelse i møte med HAVO/ HABU om samarbeid mellom hab-tjenest og NKSD	Utført
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Oppfølging av gruppe: Tjenestens arbeidsgruppe for forskning og dokumentasjon (A-FoD)	Utført, månedlige møter, 6 deltakere
		Oppfølging av gruppe: Tjenestens legegruppe	Fysisk møte juni: 6 deltatt VK november: 5 deltakere
		Oppfølging av gruppe: Kommunikasjonsgruppen	To fysiske samlinger for 20 personer i 2018, en videosamling for 15 pers.

		Oppfølging av gruppe: Sosionomgruppen	2 samlinger mellom 10-15 pers.
		Veiledning om brukermedvirkning i forskning til avd. med. gen. OUS	Utført
		Deltakelse i Nasjonal arbeidsgruppe for «Utredning av prioriterte fagområder for utvikling av nye medisinske kvalitetsregistre», område sjeldne tilstander	Utført. Ett fysisk møte, Oslo 18. april (8 deltakere, hvorav 3 fra NKSD).
		Sjelden.no: Lede styringsgruppen og følge opp prosjektet med stab og prosjektleder Vurdere og evt igangsette evaluering av læringsportalen	Utført 3 styringsgruppemøter i 2018, løpende styringsdialog. Evaluert prosjektet med intern ressurs (ikke portalen)
B6	Konferanser/ Seminar	Syndromdiagnostikkmøtet 2018	Innlegg – 112 deltakere (3 deltakere fra NKSD-f)
		ECRD 2018 (Wien, 10.-12. mai)	To postere: «Norway aiming for AI and chatbots» «Establishing the Norwegian National Registry on Rare Disorders»
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Arbeidsgruppe (Kristian, Olve, Cathrine, Stein Are)	Har hatt møter, og definert satsingsområder.
		Kartlegging av pågående undervisning om sjeldne diagnoser ved medisinerstudiet	Utført
B8	Hospitering på senteret	Avklare om mottak av studenter (helsepedagogikk)	Delvis utført. Studenter mottatt, men ikke laget avtale/plan.
		Møte med NFSD/Ågrenska ila2018	Utført

NB: B9 i VP utgår for fellesenhets.

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 2018.

Ikke aktuelt (ingen undervisning ila 2018)

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	Minst ett intervju med leder for tjenesten om virksomheten, registeret oa: Riks/regionavis evt NRK, Ekko, VG	Utført. 6 oppslag: Intervju i Dagens medisin 16.8. nett /papir: «Like viktig som å starte en behandling, er å avslutte den» Oversikt over pasienter med sjeldne diagnoser., NRK P2 Nyhetsmorgen 06.30, 30.05. Mangler oversikt over pasienter med sjeldne diagnoser., NRK P1 Trøndelag 07:03, 30.05. Jan Steinar (27) opplever ofte at legene ikke har peiling på sykdommen hans, NRK, 30.05, 09:31 Ingen oversikt over sjeldne sykdommer., NRK P1 Her og nå 17.00, 30.05. Hva er en sjelden diagnose?, Dagens Medisin, 08.03. (innlegg)
		Oppslag om sjeldenhet og Sjeldendagen (aktivt bidratt til)	Utført (10 stk): Sjeldendagen 2018, OUS-web 6.2. Sjeldendagen: Forskning gir sjeldne muligheter, FFO-web, 16.2. Resten av livet på streng diett, Trønderbladet, 27.2. (nett/papir) I dag er det Sjeldendagen, Smaalenenes Avis, 28.2. Forskning på sjeldne kan gjøre livet enklere for flere, FFO-web 28.02. Hvilken dag er det i dag? NRK P2 28.2. Vil gjøre det sjeldne kjent, Legemiddelindustrif., 28.02., 13:50 KAN DØ AV FISK, Dagbladet. Oppslag både 1.3. og 6.3. En sjelden dag for kunnskap og forskning, FFO-web, 02.03., 12:26 Spiser Kaisa (18) kjøtt eller fisk, kan hun bli livstruende syk, Dagbladet Pluss, 03.03. (nett)

		Oppslag om tjenesten (aktivt bidratt til)	Utført (3 stk): Er du pårørende til noen med en sjelden diagnose?, Frambu, 7.11., Vil du jobbe med sjeldne diagnoser?, Frambu, 18.06., 10:39 Om sjeldne diagnoser/Medisiner og sjeldne diagnoser, Dagens Medisin, 05.04.2018 (svar på leserinnlegg, nett og papir)
		Omtalt i oppslag om sjeldenhet/tjenesten, og med fakta (passivt)	Utført (5 stk): Protesterer mot varige innskot i biobank, Vårt Land, 26.01.2018 Innstilling fra HO-komiteen om Evaluering av bioteknologiloven, Stortinget.no, 11.05., 10:31 Pasientreiser HF kan bli «årets digitale suksesshistorie», Helse Midt-Norge, 25.05., 13:39 Slår alarm om kraftig svekkelse av bilstønad, Handikapnytt, 05.06. Samler sjeldne diagnoser i ett register, PWS-nytt
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Bidra til Slägers prosjekt med nytt genetikk-publikasjon «GENUIN» til Sjeldendagen 2018	Utført, bidratt i redaksjon, distribuert og spredt digitalt. fysisk distribusjon av 500 magasiner via SubjectAid til skoler i Norge
		Spre innhold fra «UNIK»-magasinet, lansert på Sjeldendagen 2017	Innsalg av artikler til media, og fysisk distribusjon av 1.000 magasiner via SubjectAid til skoler i Norge
		Delta i rekruttering og planlegging av Superheltene – filmprosjekt for 2019.	Utført
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Vurdere nye sosiale kanaler som kan være relevante for sjeldenfeltet fortløpende.	Utført
		Vurdere kanalstrategi for hele tjenestens SoMe, og om det skal slå sammen konti og øke samarbeid	Ikke utført, må avvente felles kanalstrategi i 2019
		Drifte fellesenhets Facebook og Twitter.	Utført
		Måle og vurdere rekkevidde på SoMe-innhold, om mulig samlet for fellesenhets og sentrene	Utført
		Bidra i Difis nasjonale arbeid med sosiale medier	Utført
		Sjekke at sosiale medier i tjenesten er kompatible	Utført

		med EUs forordning for personvern (GDPR), innen det blir norsk lov i 2018.	
		Sosiale medier: TW og FB	Drift og måling 2018 utført
		Sosiale medier: YouTube	Tekstet for TAKO-senteret
		Websider: OUS	Ivaretatt
		Websider: Helsenorge.no	Ivaretatt
		Web: Sjelden.no/Helsebibl.	Bidratt
		Internt nyhetsbrev, prøve	Ivaretatt

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasj. arenaer	InnovCare	Utført
		Rare Disease Day 2018	Ikke utført, intern. bidrag
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	Delta i aktiviteter knyttet til ERNs og Epags; ECRD (Wien) og 4. ERN-konfer. (Brüssel)	Utført
B15	Evt annet	Presentere NKSD til EU Health and Food Safety på besøk til HOD	Utført

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: 50	55
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): 100	59
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 20	31
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	27 brukerkurs 3 helseleire 10 gjestekurs	28 3 12 kurs over 9 uker

B3	Annet (Dette var punkt B10 i vår VP)	70 oppdrag med informasjon om diagnoser gitt på møter og ulike samlinger der fagpersoner er målgruppen. Disse oppdragene kommer gjerne i form av søknader til sentret.	108
----	---	--	-----

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	12 fagkurs på sentret	Gjennomført 10
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	2 representanter fra Frambu i Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer; «Barns beste»- forskernettverk To representanter fra Frambu i tverrfaglig forskningsgruppe for barnepalliasjon, ledet av OsloMet	Gjennomført
B6	Konferanser/ Seminar	4 regionale fagkurs i helseregion, Nord, Vest og Sørøst	Gjennomført 3
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Vi underviser regelmessig på høyskoler og universitet, i tillegg til at vi har studenter i praksis på senteret. Følgende fagområder regner vi med å gi undervisning til: medisin, sykepleie, psykologi, spesialpedagogikk, fysioterapi, vernepleie	Gjennomført
B8	Hospitering på senteret	Hospitering av medarbeidere fra Beitostølen	Gjennomført
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	5 "store" e-læringskurs til Sjelden.no	Gjennomført
		<u>Antall deltagere på Frambus nettkurs:</u>	
		Klinefelters syndrom	13 deltakere
		Dystrofia myotonika - tilrettelegging i skolehverdagen	34 deltakere
		Smith-Magenis' syndrom:	84 deltakere
		NF1 - tilrettelegging i skolehverdagen (oppdatert versjon 2018)	12 deltakere innlogget + 102 deltakere som har klikket på kurset uten å logge seg inn
		Søskenintervensjonen - SIBS:	55 deltakere

		Prader-Willis syndrom - introduksjonskurs for tjenesteytere	125 deltakere
		Totalt	323 deltagere

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	15
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	154
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	67
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 2018	

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	Forventer samme nivå som i 2017	Frambu er omtalt eller brukt som kilde i 75 mediasaker i løpet av 2018 (jfr. Retriever)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Like mange eller flere som forskningsartikler bl.a en artikkel fra prosjektet « <i>Svært sjeldne kromosomavvik</i> » planlegges publisert i	Delvis gjennomført

		«Velferd»	
		Plakater	5 Postere
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Nytt nettsted Forventer samme aktivitet som i 2017	Facebook Antall følgere 13 975 Egne innlegg 309 Meldinger (lukkede via messenger) 206 stadig økende antall meldinger på veggen Twitter Antall følgere: 1178 Antall tweets: 106 YouTube Nye videoer: 31 Antall visninger: 31 700 Vimeo Nye videoer: 224 Antall visninger: 41 352 SoundCloud Nye podcaster: 11 Antall avspillinger: 4 346 Chat (antall henvendelser besvart): 215 Deltakere på Frambus nettkurs på Sjelden.no: 516
	Formidling tilbake til deltakerne	Nyhetsbrev til deltakere i forskning	Gjennomføres etter plan

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Samarbeid og besøk fra andre land – kontinuerlig prosess. Mulige partneravtale etter tildeling av EØS-midler i 2018 12-13 April på Frambu: "Workshop on Creating a Sustainable Environment for	Gjennomført Gjennomført av Frambu og EURORDIS.

		Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions.” Joint workshop of the EU-funded projects INNOVCare and RD-Action.	
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	Frambu er medlem i EURORDIS og er deltaker i prosjektet INNOVCare. Medlemsmøte og konferanse i Wien mai 2018 . Etablering av RareResourceNet. Frambu er medlem i interimstyret.	Gjennomført
B15	Evt annet		

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 (antall):	5 utreiser: Larvik x 2, Oslo x 2, Arendal x 1
		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. 30 personer (utreiser, video/telefonkonferanser og konsultasjoner på senteret). ----- 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. Forventet ca. to utreiser i 2018. Alle nydiagnostiserte barn får tilbud om utreise. Eventuelle	28 genetiske veiledninger / helsefaglige veiledninger utenfor Bergen Veiledningsmøte på videokonferanse med skole (7 deltakere) Leirskole og oppføring av paviljong: Veiledning og skriftlig bistand Henvendelse om endring av SMT-listen (tannrefusjon). Resulterte i endring av listen

		oppfølgingsmøter via videokonferanse ----- ---- Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat	9 stk div skriftlig bistand
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	Totalt ca. 42 videokonferanser i 2018
		Telekommunikasjon: Ta i bruk telefon- og videokonferanser	Videokonferanse er brukt til bl.a. møter i ledergruppen og kommunikasjonsgruppen i NKSD, Allmøter i NKSD, sjeldenforum, senterrådsmøte, samarbeidsmøte med pasientforeninger, kurskomitemøter, genetikkdag på Frambu, sjelden-sykepleiermøte, internundervisning ved NAPOS, møter med Helse Vest IKT og videomøte med skole
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	4 genetiske veiledninger/helsefaglige veiledninger i Bergen/poliklinikk
		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.	14 legekonsultasjoner i 2018
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltakere	
	To to-dagers kurs, for pasienter og pårørende	- Personer med akutte porfyrisykdommer og PCT, samt deres pårørende får tilbud om kurs - Forventet påmeldte ca. 100 personer totalt på begge kurs	AIP/PV-kurs: 2 dager, 42 deltakere PCT-kurs: 2 dager, 43 deltakere
B3	Annet		
	Utsending av informasjons-pakke til ny-diagnostiserte pasienter	Sende informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinfo, invitasjon til deltakelse i Norsk og	Sendt til 80 pasienter

		Europeisk porfyriregister, sjekklister kontroll) til alle nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 50 personer.	
	Utsending av diagnosebrev med informasjons-pakke til leger	Diagnosebrev, brosjyre, NAPOS-folder, informasjon om register, sjekklister kontroll, behandlingsretningslinjer. Sendt til alle leger med nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 50 personer.	Sendt til 70 leger
	Henveler fra pasienter og prrende	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henveler besvares. Forventet ca. 200 telefonhenveler og 100 e-posthenveler i 2018.	NAPOS besvarte minst 252 telefonhenveler, 7 skriftlige henveler og 108 eposter fra pasienter og prrende i 2018
	Henveler fra helsepersonell	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henveler besvares. Forventet ca. 330 telefonhenveler og 30 e-posthenveler i 2018.	NAPOS besvarte minst 170 telefonhenveler fra allmennleger og spesialister, minst 202 telefonhenveler fra annet helsepersonell og 29 eposter fra helsepersonell i 2018 samt rundt 20 henvisninger i elektronisk pasientjournal. (Se ogs punkt B9)
	E-post henveler til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Besvarer alle henveler som kommer inn. Forventet ca. 400 e-poster i 2018.	Alle eposthenveler besvares. NAPOS besvarte ca. 393 eposter i 2018: Fra pasienter/prrende: 108 Fra helsepersonell: 29 EPNET-relatert epost: 220 Annet: 36
	Generell medikament-rdgivning	Alle henveler besvares. Forventet antall ca 80 henveler i 2018.	65 henveler besvart i 2018: -14 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 11 eposter til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 40 henveler via annen epost eller telefon o.l. 27 av henvelsene var fra pasienter eller prrende, 38 av

			henvendelsene var fra helsepersonell.
	Medikament-overvåkning i Norsk porfyriregister	Overvåke legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister, og følge opp pasienter som oppgir at de bruker porfyriogene legemidler.	Har overvåket legemiddelbruk hos 20 pasienter som oppgav at de brukte porfyriogene eller uklassifiserte legemidler. 2 legemidler ble reklassifisert som følge av dette.
	Medikament-oppfølgning	Oppfølging og biokjemisk monitorering av pasienter ved oppstart av potensielt porfyriogene legemidler (f. eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler).	Har fulgt opp én person i forbindelse med oppstart av utrygt legemiddel.
	Biokjemiske analyser	Seksjon for porfyrianalyser, MBF. Forventet ca. 3500 analyser	Seksjon for porfyrianalyser, MBF: Totalt 3585 analyser utført i 2018: Urin-ALA: 508 Urin-PBG: 508 Urin-total porfyrier: 793 Urin-porfyriinfraksjoner: 330 Feces-porfyriinfraksjoner: 459 Erytrocytt PBG-deaminase: 15 Plasma porfyrier: 627 Plasma-porfyriinfraksjoner: 143 Erytrocytt ALA-dehydratase: 0 Erytrocytt protoporfyriin (total, metallfritt og sinkbundet): 179, hvorav 87 besvarte for metallfritt og sinkbundet protoporfyriin. Plasma-protoporfyriin (metallfritt): 38 Ringt ca. 15 legekantor ifbm. feil/problem ved prøveinnsending.
	Genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin og MBF. Forventet ca. 80 genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 81 genetiske analyser i 2018 MBF : 1 genetisk analyse i 2018

	Holdbarhetsdata for porfyrirelaterte analyser	Gjennomgå evidens for anbefalinger om holdbarhet av porfyrirelaterte analyser	Finnes lite evidens. Prøver til holdbarhetsforsøk for ALA/PBG i urin innsamlet i 2018, analysering påbegynt i 2018, ferdigstilles 2019.
	Personlig informasjonsskriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes alle brukere som ønsker det etter bestilling.	Ingen henvendelser i 2018
	NAPOSten - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister	Sendt ut til alle deltakere i registeret og deres leger, ca. 700 pasienter og 600 leger	Sendt ut 06.12.2018 til totalt 1175 mottakere: 377 leger, 762 pasienter og 36 andre (Se også punkt B9 og B11)
	Ny NAPOS-folder		Denne er ferdigstilt og tatt i bruk
	Oppdatere sjekklister for kontroll		Sjekklister for 3 diagnoser er endret etter nye anbefalinger bildeundersøkelse av lever og generell gjennomgang

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Antall kurs og antall deltakere	
	Arrangere legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etterutdanningskurs for leger	Godkjent av Den norske Legeforening. Forventet deltakelse 15 personer, 10 timer undervisning. (Se også punkt A1).	Avlyst pga. for få påmeldte.
	Holde innlegg på fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og	2-6 deltakere fra NAPOS, 22 deltakere totalt.	Gjennomført 08.11.2018 Presentasjon av BIOTEK chaperon-prosjekt Se også A1

	Molekylærbiologisk seksjon, MBF		
	Holde internundervisning for leger ved MBF og Hormonlaboratoriet ved HUS	Forventet 10 deltakere	Utført
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltakere	
	Undervisningspakke og Sjelden.no	Delta i gruppearbeid ved NKSD	Prosjekt fullført
B6	Konferanser/Seminar	Antall kurs og antall deltakere	
	Canadian Society of Clinical Chemists (CSCC) Annual Meeting	Ottawa, Canada, 06.06.2018	1 dag, 1 deltaker. Foredrag: The porphyrias
	Nordic Congress in Clinical Chemistry	Helsinki, Finland, 12.-15.06.2018	2 deltakere. 2 foredrag som inkluderte porfyri: Aasne K. Aarsand: Harmonisation initiatives in the post-analytical phase Sverre Sandberg: How to optimize the postanalytical phase?
	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin	Haukeland Universitetssykehus (HUS), 20.03.2018	Foredrag: «Om porfyrissykdommene»
	Slovenian National Congress in Laboratory Medicine,	Maribor 31May – June 3 rd	Sverre Sandberg: I: An overview of porphyrias II: Norwegian experiences
	International EPP Expert Meeting	Vienna, March 16th	2 deltakere Foredrag ved Sverre Sandberg: The mission and organization of EPNET
	Nordic Porphyria Expert meeting	København 19. november	2 deltakere 2 innlegg:

			Sverre Sandberg: Om EPNET Aasne K. Aarsand: The Norwegian Porphyria Centre
	Presentasjoner på ulike konferanser og seminarer		Se punkt A1
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet.	Veiledet masterstudent UiB frem til levert masteroppgave om EPP Gruppeleder for epidemiologi-kurs for medisinstudenter Foredrag om case-control studier til internasjonale masterstudenter Foredrag epidemiologi til PhD kandidater (grunnkurs).
	Undervisning medisinstudiet UiB	1 undervisningstime	Pga. endret studieplan ved DMF UiB fjernet fra timeplan
	Undervisning bioing.studenter HiB	6 dager	8 studenter i grupper på 2, 4 dager hver. Totalt 16 dager. Ca. 8 dager med porfyrirelatert undervisning.
	Undervisning utvekslings-studenter HiB	2 dager	To grupper på 2 studenter i 2 dager. Ca. 2 dager med porfyrirelatert undervisning.
B8	Hospitering på senteret		
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no		
	sjelden.no	Videoforedrag om behandling av AIP	Videoen hadde 104 visninger i 2018. (Se også punkt A8)
	Nettside www.napos.no	Totalt 25 000 besøk med representativ fordeling fra alle helseregionene. Kontinuerlig oppdatering Utarbeide og publisere informasjon	Nettsidene hadde totalt 13 747 besøk fra 10 695 unike besøkende i 2018: 6409 besøk fra Helse Sør-Øst, 3800 fra Helse Vest, 1169 fra Helse Midt-

		om spesielle problemstillinger ved porfyri og behandling.	Norge, 1364 fra Helse Nord og 1005 fra utlandet. Representativ fordeling fra alle helseregionene. Nettsidene hadde totalt 36530 sidevisninger, og 26880 unike sidevisninger i 2018. Kontinuerlig oppdatering. (Se også punkt B12)
	NAPOSten - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister	Sendt ut til alle deltakere i registeret og deres leger, ca. 700 pasienter og 600 leger	Sendt ut 06.12.2018 til totalt 1175 mottakere: 377 leger, 762 pasienter og 36 andre (Se også punkt B3 og B11)
	Internundervisning på andre sykehus	Holdes på 1-2 steder.	Foredrag på HUS 2018
	Utsending av informasjon til fastleger og annet helse-personell som etterspør dette	Sendes til alle som etterspør det	Utført
	Spørsmål og svar på generelle henvendelser	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares.	Se punkt B3
	Nyhetsvarsel per e-post til navngitte helsepersonell og pasienter	Sendes ut på e-post ca 3-4 ganger per år til over 550 abonnenter (pasienter, helsepersonell, andre)	Det er sendt ut 4 nyhetsvarsel på e-post i 2018. Abonnementsløsningen for nyhetsvarsel er omlagt iht. innføring av ny personvernlovgivning (GDPR) sommeren 2018. Innhenting av nytt informert samtykke fra alle abonnenter. 2 varsler sendt ut til ca. 530 abonnenter våren 2018 (før GDPR), og 2 varsler sendt ut til ca. 250 personer høsten 2018 (etter GDPR) (Se også punkt B12)
	Legemiddeldatabas	Tilgjengelig resurs på nett for leger	17 legemidler er

	en www.drugs-porphyria.org	og andre som har behov for informasjon trygge og utrygge legemidler ved akutt porfyri. Oppdateres kontinuerlig ved inkludering/klassifisering av ca 100 legemidler pr år. Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2018. Overføre databasen til Helse Bergen	klassifisert/oppdaterert i 2018.
	Sjelden.no	Markedsføre våre kurs på Sjelden.no mot enkeltleger og mot akutte avdelinger	Markedsført via epostvarsel
	Oppdatere to faglige retningslinjer: Narkoseskriv og Behandling av akutte porfyrissykdommer	Publisere på nettsidene (se også punkt A8)	Narkoseskriv er oppdatert og klart til publisering. Behandlingsrutiner fra andre europeiske spesialisentre er innhentet til gjennomgang.
	Retningslinjer/ anbefalinger – jernmangel og EPP	Publisere på nettsidene (se også punkt A8)	Under ferdigstilling
	Retningslinjer/ anbefalinger for screening hepatocellulær cancer ved akutte porfyrissykdommene	Publisere på nettsidene (se også punkt A8)	Publisert på nettsider, i nyhetsvarsel, i NAPOSTEN og i Porfyrinytt
	Retningslinjer/anbefalinger for – screening hepatocellulær cancer ved PCT	Publisere på nettsidene (se også punkt A8)	Vil bli ferdigstilt når artikkel er akseptert/publisert (pr 16.01.19 under review)
	Tannlegeskriv		Revidert med nye diagnosekoder i SMT-listen
	Rekvisisjonsskjema		Revidert med nye prøvevolum
	Revisjon og nytt opptrykk av PCT-behandlingsretningslinjer		Ferdigstilt

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	27
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	72
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2018	99

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	Svare på henvendelser og stille opp på intervju ved forespørsel.	Ikke aktuelt
		4-5 innlegg i Norsk porfyriforening (NPF) sitt medlemsblad "Porfyrinytt"	Bidratt med 5 nyhetssaker
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling		
	Artikkel – Best Practise Onkologi/hematologi January 2018 https://bestprac.no/leverkreft-ved-akutt-porfyrisykdom/	Baravelli CM, Sandberg S, Aarsand AK, Nilsen RM, Tollånes MC. Leverkreft ved akutt porfyrisykdom	Publisert januar 2018
	NAPOSTen - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister	Se punkt B3 og B9	Se punkt B3 og B9

	www.kvalitetsregistre.no	Offentliggjøring av relevante resultater fra Norsk porfyriregister hver høst	Resultater og årsrapporten fra registeret ble offentliggjort 13.november.
	Pasientkurs	Formidling av resultater fra Norsk porfyriregister på to pasientkurs	Foredrag om Norsk porfyriregister inkl. resultater på AIP- og PCT-kurs
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		
	Nettside www.napos.no	Se punkt B9	Se punkt B9
	Nyhetssaker på nettsidene	10-12 nyhetssaker per år	17 nyhetssaker publisert
	Nyhetsvarsel per e-post til navngitte helsepersonell og pasienter	Se punkt B9	Se punkt B9
	Lenke til nyhetssaker på sjeldentjenesten sin Facebook-side eller Twitter	Få lagt ut 3-4 aktuelle nyhetssaker på sjeldentjenesten sin Facebookprofil	1 sak
	Nyhetsoppdatering på NKSD facebookside – Norsk porfyriregister	Informasjon om at nye resultater fra Norsk porfyriregister blir offentliggjort på www.kvalitetsregistre.no og www.napos.no	Ikke utført

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer		
	European Reference Networks - MetabERN	Se punkt A16	Se punkt A16
	European Porphyria Network (EPNET)	Se punkt A16	Se punkt A16
	EPNET EQAS – ekstern kvalitetskontroll sendt til spesialistlaboratorier over hele verden	- Beholde deltakerantall - Sende ut to runder med ekstern kvalitetskontroll med sykehistorier - Evaluere og evt. videreutvikle bruk av erytrocytt protoporfyrin kalibrator - Videreutvikling av rapporter og scoring	38 rapporterende deltakere i 2018. Distribuert to eksterne kvalitetskontroller og en tilleggsprøve. Evaluert resultater av kalibrator-undersøkelse. Videreutvikling av rapportering avventes.
	European Porphyria Registry		Se punkt A15

	(EPR) www.porphyriaregistry.org		
	The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyria.org	Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2018. Største evidensbaserte oppslagsverk for porfyrirelatert legemiddelinformasjon. Beholde posisjon som primær-kilde til legemiddelinformasjon ved akutte porfyrisykdommer internasjonalt	Databasen blir kontinuerlig oppdatert. Detaljert statistikk for 2018 foreligger per 16.01.19 ennå ikke.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk		
	European Reference Networks - MetabERN	Se punkt A16	Se punkt A16
	European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	Se punkt A16	Se punkt A16
	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 leger fra andre land. 15 av eposthenvendelsene om legemiddelbruk som ble besvart i 2018 var fra andre land enn Norge (Se også punkt B3)
	Spesialisert diagnostikk/medisinsk faglig veiledning/rådgivning	Tett faglig samarbeid med andre europeiske spesialistlaboratorier	Pågående kontinuerlig arbeid
	International Porphyria Molecular Diagnostic Collaborative	Se punkt A16	Se punkt A16
B15	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	Utreiser (antall): 8	5
		Nettmøter/ video-/telefon-konferanser (antall): Individuell: 20	13 videokonferanser 125 deltagere
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 30	26
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere: 2 kurs Familiekurs fem dager for nydiagnostiserte brukere, foreldre og søsken Epilepsiskole for foresatte til barn med nydiagnostisert epilepsi, samarbeid med barneavdelingen Ullevål sykehus Kurs for foreldre to dager: «Overgang fra barn til voksen»	Ikke Ivaretatt, utsatt til 2019 Ivaretatt, 20 deltagere Ivaretatt, 19 deltagere

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
B4	Fagkurs/møter på senteret	Undervisning Avdeling for nevrohabilitering OUS: «Dravet og andre tidlige epilepsier 1»	Ivaretatt 10 deltagere
		Undervisning Avdeling for nevrohabilitering: «Dravet og andre tidlige epilepsier 2» 10 deltagere	Ivaretatt 10 deltagere
		Fagkurs Helse Vest: «Å arbeide med barn som mister ferdigheter» i samarbeid med Frambu	Ivaretatt 20 deltagere
		U.v. «Epilepsi og utviklingshemming»	Ivaretatt 60 deltagere

		SSE, 2 timer 60 deltagere U.v. «Epilepsi og utviklingshemming Avdeling for nevrohabilitering OUS: 1 time 60 deltagere U.v. «Tuberøs sklerose» 1 time SSE U.v.» Sturge-Weber» 1 time SSE U.v. «Utviklingshemming og epilepsi»	Ivaretatt 60 deltagere Ivaretatt, 17 deltagere Ivaretatt 10 deltagere Ivaretatt 9 deltagere
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Tverrmedisinsk nettverk for tuberøs sklerose (vår) med deltagere OUS og landet for øvrig, 20 deltagere Tverrmedisinsk nettverk for tuberøs sklerose (høst), 20 deltagere Hudnettverk tuberøs sklerose OUS vår og høst, 7 deltagere Fagmøte BupGen Referansegruppe for Videreutdanning i Epilepsi og helseveiledning, Oslomet	Ivaretatt Ivaretatt Ivaretatt Ivaretatt Ivaretatt
B6	Konferanser/ Seminar	Foredrag, Årskonferanse for Norsk Nevropsykologisk forening, 45 min «Språkvansker ved nattlig epileptisk aktivitet» Foredrag, Fagnettverk Barneansvarlige OUS:» Barn som pårørende, søsken til personer med sammensatte diagnoser» 1 time Foredrag, Fagnettverk Barneansvarlige OUS/SSE:» Barn som pårørende, søsken til personer med sammensatte diagnoser. Nytt lovverk fra 2018» 1 time Foredrag, seminar Solberg skole «Fokus på barn som pårørende, søsken til personer med sammensatte diagnoser i skolen: historiefortelling som redskap i	Ivaretatt, 190 deltagere Ivaretatt, 300 deltagere Ivaretatt, 60 deltagere Ivaretatt, 25 deltagere

		undervisning» 2,5 timer Foredrag, kurs på SSE om ketogen diett for pasienter og pårørende: »Å leve med epilepsi og diett»	Ivaretatt, 31 deltagere
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Undervisning Universitetet i Sørøst-Norge, Bachelor i vernepleie vår og høst. Undervisning OsloMet , Bachelor i vernepleie vår og høst. Planlagt undervisning UiO, Institutt for spesialpedagogikk, Master, fordypning utviklingshemming Veiledning: Masteroppgave Institutt for spesialpedagogikk Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under.	Ivaretatt vår og høst Ivaretatt vår og høst Ivaretatt Ivaretatt
B8	Hospitering på senteret	Ingen	
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	«Glut1 mangel sykdom» Animasjonsfilm «Fortellerstemmer», to fedre deler sine erfaringer med barn i overgang barn til voksen	Ivaretatt Delvis 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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	3
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	10
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	2
Sum undervisningstimer i 2018	15

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Diagnosebeskrivelser for publisering på helsenorge.no	Ivaretatt
		Arrangere Workshop med Web master OUS for senterets ansatte	Ivaretatt
		Klargjøre informasjon for publisering på OUS nettsider	Ivaretatt
		Ferdigstillelse av diagnoseveiledere, tilgjengelig på nett	Ivaretatt
		Revidering av diagnoseveiledere	Ivaretatt
		Facebook: Kompetansesenteret har ikke egen fb- side, men publiserer på relevante sider hos andre (SSE, NKSD, Norsk epilepsiforbund)	Ivaretatt
		«Aicardi- en mor forteller «Landau-Kleffner, to brukerhistorier»	Ivaretatt, publiseres februar 2019 Ivaretatt, publiseres februar 2019

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk	Nordisk nettverk for person-tilpasset epilepsibehandling: Etablere, fasilitere og deltagelse møter	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	Utreiser (antall): Frambu – 10 NMK 3 utreiser for veiledning av lokal fysioterapeut i etterkant av pasientopphold i Tromsø EMAN: Utreise til habiliteringsavdelingen i Arendal og i Kristiansand 7.-8.februar (lege, fysioterapeut)	Frambu: Gjennomført totalt 30 veilednings-saker for personer med nevromuskulære diagnoser inkl. VK saker Ikke gjennomført HABU i Arendal, (7/2 og 28/11), for barnefysioterapeut- og nevrologer, 2 ansatte ved EMAN HABU Kristiansand, 08.02, for barnefysioterapeut- og nevrolog, 2 ansatte ved EMAN EMAN: 1 Bruker og pårørende møtt i Bodø mai 2018
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): NMK: 5 videokonferanser med lokal fysioterapeut v/fysioterapeuter Frambu: 10 EMAN: telefonsamtaler med ca 50 fysioterapeuter i løpet av året	NMK: Ingen video-veiledning gjennomført i 2018 Frambu: gjennomført 2 nettmøter om testing av barn med SMA med fysioterapeuter på HABU i Stavanger (EMAN) EMAN: Ca. 15 telefonkonsultasjoner ved fysioterapeut til andre fysioterapeuter

			vedrørende oppfølging av pasienter
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): NMK: til sammen 200 pasienter til poliklinisk eller dagopphold eller innlagt. 18 av de pasientene er inne til 2-ukers nevromuskulær bevegelsesterapi. Disse pasientene får med tiltaksvideo i tillegg til muntlig og skriftlig veiledning til lokal fysioterapeut. EMAN: Ca 300 konsultasjoner med barn og voksne hvor slik veiledning foregår dels av fysioterapeut, dels lege.	NMK: 185 pasienter møtte til 203 opphold 12 pasienter deltok på to-ukers nevromuskulær bevegelsesterapi og 60 pasienter fikk vurdering av lege og fysioterapeut EMAN: 361 konsultasjoner ved nevrolog eller barnelege. Flere av disse er også sett av fysioterapeuter. 23 pasientkonsultasjoner med kun fysioterapeut
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere NMK: Fagkonferansen 2018 med Brukerparallell i september. 20 deltakere.	24 deltakere på Brukerparallellen. Foredragsholdere fra bl.a. Frambu og EMAN
		Frambu: Det var planlagt følgende temakurs for brukere med alle diagnoser som får tilbud ved Frambu: -Barn med en sjelden diagnose (0-4 år) -Barn med en sjelden diagnose som skal begynne på skolen -Å være ungdom med en sjelden diagnose -Å være ung voksen med en sjelden diagnose -Å bli eldre med en sjelden diagnose -Å være søsken til en som har en sjelden diagnose -Voksne søsken til en som har en sjelden diagnose -Foreldre på vakt Diagnosespesifikt brukerkurs: Dystrofia myotonica type 1 (barn og unge)	Frambu: Alle kursene er gjennomført. På kurset for Dystrofia myotonica type 1 deltok 20 personer hvorav 11 med diagnose
B3	Annet	Frambu: 3 helseleire i 2018. Regner med deltagelse fra 10 – 12	Gjennomført. 14 deltakere med

		barn/ungdom med nevromuskulære diagnoser på disse.	nevromuskulære sykdommer
		NMK: Pilot-prosjekt for klinisk undersøkelse LGMD 2i	Ikke gjennomført i 2018
		NMK: Oversettelse og oppdatering av artikkel knyttet til forskning på behandling for Duchenne MD. Skrevet for foreldre og andre.	Publisert og oppdatert på websider
		EMAN: EMAN: 4-5 møter tverrfaglig angående pasienter, som også deltar i møtene	Gjennomført
		Brukersamling i regi av NKSD, Oslo 4.-5. desember	Alle enhetene deltok

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 faggrupper der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Antall kurs og antall deltagere NMK: Kurs for fysioterapeuter ved tre rehabiliteringssentre, februar 2018	Gjennomført (5. - 6.februar, 5 deltakere) men bare to sentre deltok
		NMK: Videokonferanse, undervisning	2 sesjoner med undervisning for det tverrfaglig miljøet ved tre rehabiliteringssentre 18.januar og 25.januar
		NMK: 2-3 dagers kurs for fysioterapeuter i kommuner og spesialisthelsetjenesten (1 kurs i Bergen i samarbeid med HABU/EMAN og 1 kurs i Tromsø/eller i Helse Sør-Øst)	Ikke gjennomført
		NMK: 2 dagers kommunikasjonssamling i Tromsø 12.-13.februar	Gjennomført med kommunikasjonsgruppa og sjelden.no-redaksjonen
		EMAN: Møte om Testing av voksne med SMA i forb. med spinraza-behandling. Gardermoen 16.mai	Ansatte fra EMAN og NMK og resten av landet deltok
		EMAN: Behandling med Spinraza (for barnenevrologer og fysioterapeuter på regionsykehusene som i etterkant har overtatt behandlingsansvar for en del av injeksjonene) (20.mars)	2 ansatte fra EMAN deltok – holdt foredrag
		EMAN: Nettverksmøte for barnenevrologer, Oslo 7.desember.	16 deltakere fra hele landet

		Frambu: Dystrofia myotonica type 1 Sjeldne diagnosers plass i NAV-systemet En god skolehverdag for barn med nevromuskulære sykdommer	Kursene 1 og 3 er gjennomført med til sammen 190 deltagere Kurs nr. 2 ble avlyst
		Frambu: Fagkurs om sjeldne diagnosers plass i NAV-systemet	Ikke gjennomført
		EMAN: Work-shops for fysioterapeuter i barnehabiliteringen	Gjennomført 16.nov med deltakere fra hele landet. (se også pkt. A1)
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NMK: Samarbeid med VHSS knyttet til opphold for barn/unge med progredierende alvorlig muskelsykdom	NMK bidro til søknad om midler i 2018 (se også pkt. A14)
		NMK har ukentlige tverrfaglige møter med vekt på diagnostiske problemstillinger. Det planlegges ca 40 slike møter i 2018.	Gjennomført 23 tverrfaglige møter
		Det er utarbeidet prosedyre i forbindelse med pasienter med fare for malign hypertermi. Prosedyren bør evalueres i 2018.	Ikke gjennomført
B6	Konferanser/Seminar	Antall kurs og antall deltagere NMK: September 2018 - Fagkonferansen 2018: ca 100 fagfolk deltar	85 helsearbeidere deltok på Fagkonferansen 2018 Foredragsholdere fra alle enheter. Godkjent tellende etterutdanning
		NMK: Internasjonal Bobath-konferanse (IBITA), Basel, 5.-9.september	120 deltakere fra det internasjonale miljøet. 1 fysioterapeut fra NMK deltok
		EMAN: arrangerer og koordinerer 4 nasjonale videokonferanser om diagnostikk og behandling.	Gjennomført
		EMAN: Undervisning til nevrologer og annet helsepersonell (mest fysioterapeuter) ved 9 ulike sykehus/steder (Vestfold, Ahus, Namsos, Drammen, Telemark, Kristiansand, Bodø, Kalnes og Sandvika nevrologpraksis)	Undervisning ved Kristin Ørstavik som del i lokal internundervisning i flere regioner Deltagere 12-18 ved hver undervisning
		EMAN: Seminarer for barnenevrologer i barnenettverket (2-3 i året)	Gjennomført i desember (se pkt. B4)
		EMAN: Nasjonal faggruppe om Spinrazabehandling av barn med SMA	Avholdt 5 videomøter
		EMAN: Møte på Gardermoen i regi	1 barnenevrolog ved

		av Nasjonal beh.tj. for kirurgisk beh. for ikke-maligne ryggglidelser hos barn	EMAN med foredrag om Spinraza under møtet
		EMAN: Foredrag for møte for Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling sitt nettverksmøte i Oslo (50-70 deltakere tverrfaglig)	1 nevrolog ved EMAN holdt foredrag om nevromuskulære sykdommer
		EMAN: Foredrag om nevromuskulære sykdommer hos barn Legeforeningens videre-/etterutdanning for leger	1 barnenevrolog ved EMAN med foredrag
		Fysioterapikongressen i Norge 2018 på Lillestrøm i februar. EMAN: 2-3 postere samt innlegg ved H Fossmo. NMK: 1 poster om fysioterapi og system for kunnskapsspredning.	Gjennomført (se posterdata under pkt D6)
		Nevrodagene i Oslo mars-18	Presentasjoner fra EMAN og NMK (se pkt. D6)
		Arendalsuka	Frambu og EMAN deltok
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. NMK: relevant undervisning ved Universitetet i Tromsø – Norges arktiske universitet. EMAN: Undervisning av medisinerstudenter om muskelsykdommer. Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under.	Gjennomført for medisin og fysioterapi i UiT-Norges arktiske universitet
		EMAN: <i>Muskelkurs</i> (2 dager) godkjent av Legeforeningen (valgfritt for nevrologer, barneleger og revmatologer)	Arrangert av EMAN og med innlegg av barnenevrolog 1 kurs (2 dagers) Landsdekkende, 38 deltakere
B8	Hospitering på senteret	NMK: 2 Fysioterapeuter fra kommunalt nivå	Gjennomført for 1 kommunal fysioterapeut. 1 ortopediingeniør hospiterte 3 dager. 1 fysioterapeut fra Rehabiliteringssenter, 1 dag. Nevrolog fra Haukeland hospiterte 1 uke v/NMK Tre ansatte fra Frambu

			hospiterte v/NMK, 22.-23. oktober
		EMAN: 1 fysioterapeut på masterstudiet hospiterer i forbindelse med prosjekt. 1 idrettsfysiolog hospiterer i forbindelse med samarbeidsprosjekt om trening og LGMD	EMAN: 1 nevrolog fra Haukeland 2 dager 1 nevrolog/nevrofysiolog fra Ahus 5 dager
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	NMK: tilbyr veiledning via videokonferanse til fysioterapeuter som har oppfølgingsansvar etter 2-ukers opphold NMK: videoundervisning for personale ved tre rehabiliteringssentre om fysioterapi ved muskeldystrofi	Se også B1 Gjennomført 2 videoundervisning for 3 rehabiliteringssentre (se pkt)
	Filmopptak til NMKs e-læringsprosjekt «fysio-pakken»	Filmopptak av flere behandling av pasienter i Trøndelag og i Tromsø	Gjennomført, 11.-12.oktober, 2 fysioterapeuter fra NMK i samarbeid med sjelden.no
	Foredrag for nasjonale habiliteringstjenesten for voksne	<i>Om fysioterapi ved nevromuskulære sykdommer (60 min)</i>	Andreas D. Rosenberger, NMK ,10.september
	Foredrag for sjeldenforum i 2018	<i>Planlegging og utvikling av e-læring om fysioterapi</i>	Andreas D. Rosenberger, NMK, 8.november

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	6t
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	11t
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	8t
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	11t
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 2018	36 timer

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	NMK: Kronikk i tilknytning til sjeldendagen	Ikke gjennomført (se for øvrig vedlagt rapport fra Retriever)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	NMK: Artikkel i Muskelnytt om CMT 4C	Ikke gjennomført
		NMK: Artikkel i Muskelnytt om LGMD 2i og pilotprosjektet	Ikke gjennomført
	Artikler i Muskelnytt 2018	Muskelnytt nr.1: <i>Ny periode i NMK-samarbeidet</i> , av Irene Lund NMK. <i>Muskelregisteret fyller 10 år</i> , av Synnøve M. Jensen NMK	
		Muskelnytt nr. 2: <i>Rehabopphold for personer med muskeldystrofi</i> , av Ane Fadnes og Irene Lund NMK <i>Tverrfaglig samarbeid-viktig for utvikling av nye diagnostiske metoder</i> , av Jorun Willumsen NMK	
		Muskelnytt nr. 3: <i>Norge – en del av verden?</i> Av Irene Lund NMK	
		Muskelnytt nr. 4: <i>Hva gjør vi for at du skal oppleve nytte av fysioterapi?</i> Av Andreas D. Rosenberger, NMK	
		Artikler fra EMAN i Muskelnytt nr 4: <i>Spennende kongress i Wien</i> , av Magnhild Rasmussen <i>Vil kartlegge arm- og håndfunksjon ved Dystrofia Myotonica</i> , av Hanne Ludt Fossmo <i>WMS- verdenskongress om muskelsykdommer ved foten av Andes</i> , av Kristin Ørstavik	
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	NMK: Facebook-oppslag minst ukentlig	FB innlegg: 128 artikler (123 i -17), 945 følgere (140 flere enn i -17) Gjennomsnittlig aktivitet pr. innlegg: Likes: 14 (8,0 i -17) Kommentarer: 0,4 (0,2 i -17) Delinger: 2,4 (1,0 i -17) Postrelaterte klikk: 684 (580)

			i -17) Organiske treff: 41%, (44% i -17), Virale treff 37% (34% i 17)
		NMK: Websider med relevant og oppdatert informasjon	<i>Webisode nyheter:</i> 13 artikler 9684 sidevisninger, 6587 unike sidevisninger

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Søker ERN-medlemskap	Gjøres i 2019
		Støtter opp om det internasjonale FKRP-registeret ved å informere og oppmuntre til innmelding	Utført
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	NMK har en fysioterapeut som er utdannet på høyt nivå innen det internasjonale Bobath-instruktør sammenslutningen (IBITA). Han har presentert metodikken anvendt på det nevromuskulære feltet på tidligere konferanser, og deltar på kurs for instruktører i Brescia, Italia februar 2018, og på IBITA-konferansen i Basel i Sveits i september 2018	Gjennomført (se pkt. B6)
		NMK: Tre fysioterapeuter deltok på det årlige fagmøtet (6.desember) for fysioterapeuter i Danmark, som arbeider med nevromuskulære diagnoser	Foredrag om <i>Fysioterapi og postural kontroll ved nevromuskulære sykdommer.</i> (Helge A. Hæstad og Andreas D. Rosenberger)
B15	Evt annet		

6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

B Kunnskapsspredning	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.
B1-B3 Brukere/pårørende	Resultatmål for "Brukerrettet aktivitet"
B 1-1 Veiledning - Utreiser	Vurderes hovedsakelig ift diagnosegruppene narkolepsi, IH og KLS (jmf. fasemodellvurdering). Utreise vurderes i saker der det trengs spesielt kompetansekrevene samarbeid med spesialisthelsetjenesten og lokalt hjelpeapparat. Resultatmål: Utreiser søkes utført ift utarbeidede kriterier på NevSom
B 1-2 Veiledning - Nettmøter/video-telefonkonferanser	Videokonferanse - møter med lokalt hjelpeapparat. Resultatmål: 25% flere VK enn i 2017 Registreres i aktivetsregisteringen
B 1-3 Veiledning - konsultasjoner/veiledning på senteret	Kan vurderes hvis ressurser til dette. Tilbudet gjelder spes.helsetjeneste/lokalt hjelpeapparat og/eller bruker/pårørende sammen med representant fra spesialisthelsetjeneste/lokalt hjelpeapparat. Resultatmål: Konsultasjoner gjennomføres i tråd med utarbeidede kriterier på NevSom
B 1-4 Konsultasjoner under brukerkurs	Konsultasjoner under brukerkurs kan vurderes gjennomført hvis ressurser. Resultatmål: Konsultasjon med den enkelte familie/pasient registreres/DIPS
B 1-5 Annen veiledning	Fra pasienter, pårørende, pasientorganisasjoner og fagpersoner av generell karakter knyttet til NevSoms diagnosegrupper. Resultatmål: ca 1200
B 2 Kurs/opphold/seminar/konferanser	Informasjons- og opplæringskurs for familier med barn/unge/voksne med en av NevSoms diagnoser. Resultatmål: 30-35 bruker/familiekurs og 2 helgesamlinger planlegges og ønskes gjennomført
B 2-1 Kurs/opphold	Arrangere et ukesopphold for barn med Tourettes syndrom, deres søsken og pårørende på Frambu, uke 6
B 2-1 Kurs/opphold	Arrangere et ukesopphold for ungdommer med hypersomni på Frambu, uke 17
B 2-1 Kurs/opphold	Helgesamling for unge voksne/voksne med Asperger syndrom i samarbeid med AiN

B 2-1 Kurs/opphold	Familieopplæringskurs for familier til pasienter med narkolepsi etter H1N1-vaksinasjon/pandemi i Norge (ca 15 familier i 2019)
B 2-2 Seminar/Konferanser	En helgesamling for brukere og fagfolk om KLS vurderes gjennomført 2018
B 3 Annet	
B 3 Annet	Hvis ressurser og bemanning tillater det
B 3 Annet	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 bruker; Forelesning for brukere og pårørende; Konsultasjoner for brukere, pårørende og hjelpeapparat
B 3 Annet	Innlegg på brukerkurs i regi av pasientforening
B 3 Annet	Innlegg på brukerkurs i regi av pasientforening
B 3 Annet	Innlegg på brukerkurs i regi av pasientforening
B 3 Annet	Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner: På jobb med Asperger syndrom - artikkel til Autisme i dag
B 3 Annet	Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner: På jobb med ADHD - artikkel i STÅ PÅ
B 3 Annet	Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner: Knut i Somnus 1/2018
B 3 Annet	Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner: Artikkel i 2-rette: Nevrofeedback ved ADHD og Tourettes syndrom
B 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
B4-B9 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper	
B 4 Fagkurs/møter på senteret	Fagnettverk for hypersomnier. Resultatmål: 2 møter; 15 deltakere
B 4 Fagkurs/møter på senteret	Forskningsnettverket NeuroDevelopment. Resultatmål: 2 møter pr mnd; 12 deltakere
B 5 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltakere
B 5 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	

B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Nasjonalt fagnettverk for psykiske lidelser hos personer med Asperger syndrom (PSY-AS). Nettverket startet i 2017; ca 90 fagpersoner deltar. Resultatmål: Arrangere 4 samlinger i 2018
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	ADHD Kompetansenettverk: Årlig utlysning av ADHD forskningsmidler siden 2018. Resultatmål: Utlysning av midler; Vurdering og bedømmelseskomite; fordeling av forskningsmidler og oppfølging av tidligere tildelinger
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Psykisk lidelse og ASD. Delta i lokalt prosjekt på NLSH, Helse Nord om diagnostisering og behandling av psykiske lidelser hos barn med ASD: Resultatmål: 5 dagsmøter
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Vurdere oppstart av fagnettverk for hypersomnier i Nord RHF
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Nasjonalt fagnettverk for samtalegrupper for personer med Asperger syndrom
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Deltar på ukentlige møter med avdeling for nevrohabilitering - OUS
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Tverrfaglige søvnmøter OUS. Resultatmål: 6 årlige møter, hvorav to på NevSom
B 5-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Deltakelse på forskningsmøter for diabetes på Barneklikken
B 5-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	SOVno. Resultatmål: delta i referansegruppe, to møter pr år
B 5-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Referansegruppe R-FAAT. Resultatmål: delta i referansegruppe, 2 møter pr år
B 5-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Referansegruppe RFM Midt. Resultatmål: delta i referansegruppe, 2 møter pr år
B 5-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Fagråd ADHD Norge. Resultatmål: delta på Fagrådsmøtene i 2018 & avklare videre deltakelse
B 6 Konferanser/seminar	Antall kurs og antall deltakere
B 6 Konferanser/seminar	
B 6-1 Konferanser	Vurdere helgesamling for fagpersoner om KLS (sammen med brukere)
B 6-1 Konferanser	Nordic Sleep Conference 2019. Resultatmål: Forberede nordisk søvnkonferanse i Oslo 2019; Congress Conference er valgt som konferansebyrå; Organisasjonskomite etableres i 2018; Program og vitenskapelig komite nedsatt høst 2017

B 6-1 Konferanser	Nasjonal autismekonferanse 2018 (Tønsbergkonferansen). Resultatmål: delta i konferansekomite sammen med RKT og Glenne; lede program og vitenskapelig komite
B 6-1 Konferanser	Felleskonferansen 2018. Regionale konferanser i samarbeid med RFM'ene (lik konferanse i alle fire regioner). Resultatmål: delta i prosjektgruppen; deltagelse konferanse i alle de fire regionene
B 6-1 Konferanser	Nordic Narcolepsy Meeting, Norway 2020
B 6-1 Konferanser	Nasjonal autismekonferanse 2020 (Tønsbergkonferansen)
B 6-1 Konferanser	SSBP 2020
B 6-2 Seminar	Vurdere å få til: I samarbeid med NK-SE utarbeide og tilby VK kurs for PPT ansatte innen tema epilepsi, ADHD og autisme ved sjeldne diagnoser
B 6-2 Seminar	Dagskurs om Fragilt X syndrom. Gjennomføres i samarbeid med Frambu i oktober 2018
B 7 Undervisning og veiledning ved høyskole og universitet	Beskrivelse av aktivitet
B 7 Undervisning og veiledning ved høyskole og universitet	
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Psykologisk Institutt, PP-kurs for profesjonsstudiet, UiO 12 timer
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Institutt for spesialpedagogikk, UiO, 2 timer for masterstudenter
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	OsloMet, Videreutdanning etter Bachelor, 6 timer
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	OsloMet, 6 timer
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Odontologisk fakultet; Bachelor i tannpleie, 3 timer
B 7-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Menighetsfakultet; Institutt for lærerutdanning. Om ADHD og AS, 3 timer
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Juvodden Hilde
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Nordstrand, Sebjørg

B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Viste, Rannveig
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Torske, Tonje
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiS Tittel: Navn på student: Nag, Heidi
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: NTNU Tittel: Navn på student: Høyland, Anne Line
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiT Tittel: Navn på student: Garcia, Lizbett
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Kildahl, Arvid N
B 7-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: OsloMet Tittel: Forebyggende psykisk helsearbeid for mennesker med autisme og psykisk utviklingshemming. Navn på student: Tviberg, Katrine
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning på nettverkssamling for Leger i spesialisering og overleger i utdanningsprogrammet i psykiatri, Helse Nord. 6,5 timer om autisme
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning for TAKOS nettverk for spesialtannleger, 2 timer
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag NKSD fellessamling; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag BAM om ADHD og diabetes/kroniske somatiske tilstander; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om TS på Dikemark; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD retningslinjen på Norges Farmaceutiske forenings årsmøte; 1 time

B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD og rus; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Hypersomnikurs Stavanger; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Hypersomnikurs Stavanger; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Hypersomnikurs Stavanger; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Felleskonferansen 2018 ; 4 x 2 timer
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om nyere forskning på AS for Nydalen VO; 2 timer
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på storsamling for AUP-nettverket: 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på storsamling for AUP-nettverket: 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på PSY-AS; 2 timer
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag AUP-nettverksmøter
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag AUP-nettverksmøter; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Internundervisning OUS; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag fagdag for Moss kommune; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning for avdeling for psykisk helse, Oslo Kretsfengsel; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Tønsbergkonferansen; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Tønsbergkonferansen: AS og rus; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Tønsbergkonferansen; 1 time:
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Tønsbergkonferansen; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD på kurs om Fragilt x, ADHD og ASD ; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD på kurs om Fragilt x, ADHD og ASD; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på vintermøte for Norsk barnenevrologisk forening: Autismespekterforstyrrelser, kjennetegn, årsaker og behandling

B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD & psykoedukasjon for Søndre Oslo DPS; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om ADHD & utredningsverktøy for Søndre Oslo DPS; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om aldring for Helse Nord Norge i samarbeid med Frambu; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om Asperger syndrom og psykoedukasjon for Helse Nord Norge; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på implementeringskonferanse Helgelandssykehuset, 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Internundervisning for UNE om ASD; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Fagdag; Medisinsk forening for nevrohabilitering; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Samarbeidsmøte med autistmeteamet Helse Nord; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning avdeling for nevrohabilitering OUS; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forelesning LIS psykiatri; 2 timer
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forelesning RELIS; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forelesning HRT nettverk; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forelesning LIS BUP
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag ved Felleskonferansen "Rus og psykisk helse"; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om søvn sykdommer på fagdag for psykologer på Sunnaas sykehus; 1 time
B 7-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag på NAV fagnettverksamling; 1 time
B 7-4 Annet	
B 7-4 Annet	Poster: Nasjonal forskningskonferanse i habilitering i Trondheim
B 8 Hospitering på senteret	Kun dagsbesøk
B 8 Hospitering på senteret	
B 9 Annet	Resultatmål: NevSom lager 1 film/ kurs/læringsmateriell til Sjelden.no for 2018
B 9-1 E-læring	E-læringskurs om Tourettes syndrom
B 9-1 E-læring	Evalueringskurs om narkolepsi

B 9-2 Sjelden.no	Film på Sjelden.no
B 9-2 Sjelden.no	Delta på redaksjonssamlingene til Sjelden.no, en-to heldagsmøter, åtte timeslange VK-møter i året.
B 9 Annet	Opptrykk av bøker for ticskontrollerende trening (1 manual og 2 arbeidshefter) som selges til helsepersonell
B 10-B 12 Formidlingsaktivitet	Mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre
B 10-B 12 Formidlingsaktivitet	Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre. Nettsider og sosiale medier (Treff/rekkevidee/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc.); Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc): Medioppslag (Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv)
B 10 Medieoppslag	Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv
B 10 Medieoppslag	
B 10 Medieoppslag	Alle ansatte har fokus på å lage gode tekster til NevSoms nye nettside, som nå er ous-nettet. Alle prosjekter/nettverk som har nettsider skal oppdateres av den ansvarlige, i samarbeid med Marit Resultatmål: Få spredd kurs- og diagnosenettsaker på relevante facebook sider. Foto: NevSoms ansatte tar foto fra konferanser og møter til bruk i nettartikler. Alle ansatte har fokus på å lage gode tekster til NevSoms nye nettside, som nå er ous-nettet. Alle prosjekter/nettverk som har nettsider skal oppdateres av den ansvarlige, i samarbeid med Marit
B 10-1 Retriever	NevSom bruker Retriever til medieovervåking, mottar rapport ukentlig.
B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Formidling gjennom ikke vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge etc

B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	I sammenheng med deltakelse på konferanser/publisering av artikler. Skrive populærvitenskapelige artikler som kan sendes aviser/tidsskrifter som for eksempel Sykepleien, NRK Viten, Tidsskrift etc. Skrive norske sammendrag av artikler utgitt av NevSoms ansatte, som publiseres på hjemmesiden. Resultatmål: Samme antall som utgitte artikler, ca 10 i året.
B 11-1 Artikler	Idiopatisk hypersomni: Oppdatere diagnosetekst om IH på HelseNorge
B 11-1 Artikler	Oppdatering av andre diagnosertekster som NevSom har ansvar for
B 11-1 Artikler	Populærvitenskapelig formidling av publiserte forskningsresultater på senterets hjemmeside; publisert ca 10 artikler
B 12 Webaktivitet og sosiale medier	Treff/rekkevidde/følgere på sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider
B 12 Webaktivitet og sosiale medier	Hjemmeside www.ous.no. Overføre fra www.nevsom.no til OUS
B 12 Webaktivitet og sosiale medier	Hjemmeside www.ous.no. Sende NevSoms saker til andres bruk
B 12-1 Nettsider	Sidevisninger på NevSom's hjemmeside
B 12-1 Nettsider	Hjemmeside www.ous.no. Videreutvikling av NevSoms hjemmeside - en informativ og kontinuerlig oppdatert hjemmeside; Resultatmål: Fire nye artikler i måneden
B 12-2 Sosiale medier	Sosiale medier: NevSom har ingen egne konti på sosiale medier. Vi bruker brukerorganisasjonenes, samt NKSD's konti særlig facebook. Resultatmål: Dele to saker i måneden med brukerforeningenes, og NKSDs facebook-konto.
B 12-4 Annet	Foto: NevSoms ansatte tar foto fra konferanser og møter til bruk i nettartikler.
B 12-4 Annet	Nyhetsbrev: 4 nyhetsbrev pr år. Resultatmål: Opprettholde åpningsrate på ca 40 % og øke antall abonnenter. Per desember 2018 er tallet: 2 074
B13-B15 Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid	Resultatmål

B13-B15 Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid	Delta med postere og foredrag på internasjonale konferanser. Delta i panel/debatter på internasjonale møter og konferanser. Skal (som regel) ha/søke om egne presentasjoner når man deltar på internasjonale konferanser. Målformulering for NevSom.: presentasjoner skal være utformet etter OUS-standard
B 13 Bidrag på internasjonale arenaer	
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Helsinki 2018 Hilde
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Helsinki 2018; Knut
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Hesselet 2018: Michael
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	IMFAR 2018
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Aarhus 2018 SCNP: Michael
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	ESRS 2018; Basel
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Narcolepsy Expert Meeting, Boston 2018; invited speaker
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Expert Meeting on Narcolepsy; Copenhagen
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Foredrag om narkolepsi for nevrologisk avdeling på Universitetssykehuset i Addis Abeba, Etiopia
B 14 Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	
B 14 Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	

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 (antall): Fysioterapeuter Sykepleiere Leger	Fysioterapeuter Praktisk gjennomgang og veiledning av behandling iht enkeltbrukere: 10 utreiser: - 14 pasienter - 21 fysioterapeuter - 15 pårørende Sykepleiere 7 utreiser til barnehager, 9 utreiser til skoler.
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): • Fysioterapeuter • Sykepleiere • Leger	Fysioterapeuter Veiledning av fysioterapeuter etter gjennomgang på kontroll og oppfølging: Videomøter iht enkeltbruker: 2. Deltatt på 3 tverrfaglige videokonferanser med behandlingsteam andre sykehus vedrørende pasienter. Sykepleiere -2 VK. -Videomøter (1,5 time)/oppfølging av pasienter i helseregioner: - Nord - 3 - Midt - 1 - Sør-Øst – 5 - Vest – 2 Leger 2 VK.
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	Det arbeides med kontinuerlig forbedring av

		• Fysioterapeuter • Sykepleiere • Leger	logistikk-løsninger og bedret pasientadministrasjon. Leger Løpende klinisk virksomhet: Kontroll og oppfølging av regions- og landspasienter. Egen oversikt over antall konsultasjoner. Involvering av ressurser fra barneavd og lungeavd. er nødvendig, og er delvis etablert. Sykepleiere Oppsøkende/ oppfølging av pasienter lokalt: -Nord - 0 -Midt -1 -Sør-Øst -6 -Vest -1 Individuelle konsultasjoner ved innleggelser og polikliniske opphold (1-3 etter behov/tid pr pasient). Individrettet pasientadministrasjon med planlegging og gjennomføring av opphold samt koordinering av undersøkelser og konsultasjoner. Bestilling av rom på pasienthotell og flyreiser. Dette gjelder alle opphold landspasienter og utredning etter positiv CF-nyfødtscreening. Fysioterapeuter 82 individuelle fysioterapikonsultasjoner, voksne (primært) landspasienter
--	--	---	--

			Barn: - Antall: 47 - Konsultasjoner: 128 - Til sammen 212 timer - Estimert total tidsbruk: 500 t Veiledning av foreldre: Mor og/eller far til 47 pasienter Veiledning av fysioterapeuter: Se hospitanter og utreise Voksne: -Antall: 10 -Konsultasjoner: 20 -Til sammen 36 t - Estimert total tidsbruk: 75 t PCD: 1 voksen, 1 konsultasjon, 1.5 t Klinisk ernæringsfysiolog Polikliniske oppfølginger og årsoppfølginger av personer med CF.
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere	15.09.18 Fagdag NFCF region Midt-Norge, «Rettigheter og aktuelle tjenester». Oppdal. Ca. 20 deltakere. Sos. rådgiver 07.04.18 NFCF opplæringsdag, Bodø. Presentasjon av lege. Spl møteleder og presentasjon. 70 deltagere. 15.09.18 Fagdag NFCF Sør-Øst, Gjøvik: «Livsmestring for ungdom og unge voksne med CF» med sosionom og spl. Informasjon og

			samtalegrupper. Ca ca 20-22 deltakere.
B3	Annet	Utvikle e-læringskurs i samarbeid med læringsportalen Sjelden.no	Utkast manus til kursmodul i lungefysioterapi. Fysio

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Nettverksmøter, VK. Videreutvikle system system for dette. I henhold til kursprogram. Gjennomføre 10 nettverksmøter.	13.09.18 Gardermoen. Nettverksmøte for leger med ansvar for oppfølging av CF og PCD-pasienter. Tema: Gastroenterologi, mikrobiologi og register. Innlegg fra 5 leger fra senteret. 40 deltagere. Møte for skandinaviske CF-dietister. KEF innlegg 1 t. 10 deltakere. 29. november: Deltatt og holdt innlegg på fagmøte i seksjon for barneernæring. 1 KEF Nordisk psykososialt nettverksmøte for psykologer, sosionomer, kuratorer som jobber med CF. Lege innlegg 30 min. 28.02.2018: Mikrobiologisk avd., OUS: CF, nyfødtscreening og ny behandling. Lege innlegg 45 minutter. 45 deltagere (mikrobiologer, bioingeniører oa).
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Etablere tverrfaglige team i samarbeid med andre aktører ved egen institusjon og andre. VK. Gjennomføre 10 teammøter.	Tverrfaglig møte med Transplantasjonsteamet v/RH. Dato: 20/11. 2 t. Leger, sykepleiere, fysioterapeuter, klinisk

			ernæringsfysiolog. Deltakelse i Sjeldenlegemøter (2 stk ila 2018, 6-10 deltakere). Møteleder ved 4 interdisiplinære møter på OUS Ullevål «Mikrobiologi ved CF».
B6	Konferanser/ Seminar	Tverrfaglige kliniske konferanser, VK. Faglige konferanser, VK. Ev. kasuistikker. Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS	Poster og presentasjon av klinisk studie med poster på FYSKON 12-14.02.18 "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". Fysio Deltagelse og poster ved Medisinsk klinikk forskningsseminar 2018. 1 lege. Poster
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under.	08.03.18 Undervisning av studenter i klinisk ernæring, UIO (ERN4410). 50 studenter. KEF, lege. Foredrag på kurs O-032340: «Sjeldne og spesielt kompliserte lungesykdommer» Lege.
B8	Hospitering på senteret	Møte forespørsler fra tverrfaglig personell hele landet.	Geilomo: 2 fysioterapeuter, 2 dager Iht enkeltbrukere: 14 fysioterapeuter fra hele landet, 1-2 dager hver. Fysio
B9	Annet, f.eks e- læring inkl Sjelden.no	Utvikle minst 5 anbefalinger for diagnose og oppfølging	Sjelden.no + NSCF: Animasjonsfilm «Med CF i barnehagen» - info & opplæring for fagpersonell og foreldre. Ansvarlige er 2 spl, 1

			KEF og Bjørn Magne Stuestøhl (animatør). Utarbeidet 32 dokumenter med informasjon, prosedyrer, retningslinjer og veiledninger i eHåndboken. 1 lege, 2 spl
--	--	--	--

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	20
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	7
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	3
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2018	

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultat mål	Resultat
B10	Medieoppslag		Nov 2018: cfnorge.no: Behandlingshjelpemidler ved CF og PCD – info om særskilt smittevern og krav til funksjon for fagpersonell, pasienter og pårørende. Utarbeidet av to spl, hvorav en ansatt ved NSCF, i NFCF fagråd.
B11	Artikler og		

	annen populærvitenskapelig formidling		
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/norsk-senter-for-cystisk-fibrose: 3793 sidevisninger, 2025 unike sidevisninger. avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose: 1185 sidevisninger, 923 unike sidevisninger. avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/norsk-senter-for-cystisk-fibrose-ansatte: 517 sidevisninger, 438 unike sidevisninger avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/antibiotikaresistente-bakterier-hos-barn-med-cystisk-fibrose: 149 sidevisninger, 118 unike sidevisninger avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/rapport-fra-nasjonalt-medisinsk-kvalitetsregister-for-cystisk-fibrose-i-norge: 129 sidevisninger, 100 unike sidevisninger Publisert ca. 10 innlegg om saker relatert til NSCF på facebook og Twitter, postet via fellesenheten (NKSD) NSCF har bidratt til å oppdatere diagnoseinformasjon og behandlingsbeskrivelser både på hhv Helsenorge.no og OUS-nettet Juni 2018: Løvemammaene/Snapchat: CF-dag hos Løvemammaene. Kort intervju med Ellen Julie Hunstad (spl). Nov 2018: cfnorge.no/Facebook-Cystisk fibrose: Behandlingshjelpemidler ved CF og PCD – info om særskilt smittevern og krav til funksjon for fagpersonell, pasienter og pårørende. Utarbeidet av to spl, NFCF fagråd. Des 2018: cfnorge.no/Facebook-Cystisk fibrose: Kosekaniner til nye babyer. Med 3 spl, 1 lege. ECFSC Beograd 2018: Publiserer korte rapporter/dags- fra konferansen til FB/CFNorge (Ellen spl NSCF/fagrådsmedlem NFCF) i samarbeid med NFCF web-redaksjon. Spl

			Skandinaviske og nasjonale sykepleiermøter: Publiserte korte rapporter fra møtene i samarbeid med NCF web-redaksjon for hjemmeside + FB. Spl Andre aktuelle møter (DM arena, CF-møter, infeksjonskontroll): Publiserte korte rapporter fra møtene i samarbeid med NCF web-redaksjon for hjemmeside + FB. Spl
--	--	--	--

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultat mål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer		ECFC 2018: Bidrag på IPG/CFs forkurs for fysioterapeuter 5-6 juni. Tema: inhalasjon. Fysio Jfr. A16 vedr. "Glossary og Blue Booklet". Fysio Poster på NACFC, Denver, USA: "Growth in young children with Cystic Fibrosis diagnosed via newborn screening" Bakkeheim, E.; Moen, I.E.; Wathne, A.; Hunstad, E.J.; Storrøsten, O. Pediatr Pulmonol. 2018;53:S388-S389. Poster og muntlig presentasjon ERS 2018: "Cardiorespiratory Fitness on a Treadmill in an Adult Norwegian Cystic Fibrosis Population." Torvanger O., Os A., Skjønberg OH. and Edvardsen E. European Respiratory Journal; 52(suppl 62): PA1320. DOI: 10.1183/13993003.congress-2018.PA1320 Poster ERS 2018: Neonatal manifestations in Primary Ciliary Dyskinesia: a multinational cohort study Goutaki M, Halbeisen FS, Wisse AC, Amirav I, Barbato A, Casaulta C, Crowley S, Haarman EG, Hirst RA, Karadag BK, Lucas JS, Morgan L, Özçelik U, Ucros S, Yiallourous P, Zivkovic Z, Latzin P, Kuehni CE. European Respiratory Journal 2018 52: PA5021; DOI: 10.1183/13993003.congress-2018.PA5021 Poster ERS 2018: Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD Cohort study Halbeisen FS, Goutaki M, Spycher B, Amirav I, Behan

			L, Boon M, Hogg C, Casaulta C, Crowley S, Haarman EG, Karadag B, Koerner-Rettberg C, Loebinger MR, Mazurek H, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Santamaria F, Schwerk N, Thouvenin G, Yiallourous P, Lucas JS, Latzin P, Kuehni CE. European Respiratory Journal 2018 52: 1801040 ; DOI: 10.1183/13993003.01040-2018.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettnettverk The Nordic Cystic Fibrosis Masterclass organized by Vertex. Olav Trond Storrøsten: Member of the Steering Committee for the Nordic Cystic Fibrosis Masterclass organized by Vertex.		Innlegg «Colorectal cancer screening and CF» ved SCFSC mars 18. 09.05.18 The Nordic Cystic Fibrosis annual Masterclass meeting, Stockholm, organized by Vertex. Foredrag: «National Registry Update - Norway», ved overlege NSCF. Overlege ved NSCF moderator session 2. Rapport formidlet til deltagere på møtet, med tillatelse til videre distribusjon til interesserte. Innlegg «Colorectal cancer screening and CF» ved SCFSC November 18.

8. Senter for sjeldne diagnoser SSD

B	Behandlet 3634 henvendelser på telefon, e-post, brev eller oppmøte.
B 01-Veiledning - konsultasjoner/veiledning på senteret	371 konsultasjoner eller poliklinikk. 249 HT-kontroller
B 01-Veiledning - Utreise	38 utreiser til lokalt hjelpeapparat ang. navngitt bruker (64 %) Opprettholde 2017-nivå, men maximum 65 % som utreise
B 01-Veiledning - VK	21 videokonferanser/tlf-møter med lokalt hjelpeapparat (36 %). Opprettholde 2017-nivå, men minimum 35% som videokonferanse.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Arrangere 10 kurs for pasienter og/eller pårørende Mål oppnådd
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	AVLYST! Kraniofaciale misdannelser, foreldrekurs 19. - 20. februar, Frambu
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispad, foreldrekurs 21. - 22 februar, Frambu 21 pårørende.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispad, foreldrekurs 21. - 22 februar, Frambu 7 fagpersoner fra lokalmiljøet, 7 timer
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	BBS, Kursdag på SSD for foreldre, 24. okt. 7 pårørende.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Mastocytose, kurs for voksne personer med diagnosen, 19. - 20. mars, Gardermoen. 31 delt. + 2 bare en dag. (26 nye med diagnose + 1 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Hemofili, kurs om nydiagnostisert blødersykdom 20. - 21. september, Gardermoen. 19 delt. (5 m/diagnose, 14 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Huntingtons sykdom, kurs for pasienter og pårørende 22. - 25. mai , Frambu. 47 delt. (19 m/diagnise, 28 pårørende)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Ungdomssamling 25. - 28. juni, Hurdalsjøen Hotell. 20 delt. m/diagnose.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	BBS, kurs for voksne med diagnosen m/ledsagere, 3. - 5. september, Hurdalsenteret. 13 delt. (8 m/diagn, 5 pårør/ledsagere)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Primære immunsviktsykdommer, familiekurs 5. - 9. november, Frambu. 42 delt. (13 m/diagn/29 pårørende)

B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Maternell PKU for unge kvinner med PKU. 26. oktober. Sted: Rikshospitalet Antall: 12
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Øsofagusatresi, familiekurs 17. - 20. september, Frambu. 46 delt. (13 med diagn/33 pårør)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Øsofagusatresi, besteforeldrekurs 17. - 18. september, Frambu. 25 delt.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	1. PKU-dag, februar 42 delt. (15 med diagn./27 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	2. PKU-dag, mars, 15 delt. (5 med diagn/10 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	3. PKU-dag, april, 30 delt. (11. med diagn/19 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	4. PKU-dag, mai, 24 delt. (9 med diagn/15 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	5. PKU-dag, september, 24 delt. (9 med diagn/15 pårør)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	6. PKU-dag, oktober, 24 delt. (10 med diagn/15 pårør.)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	7. PKU-dag, november, 8 deltakere med diagnose.
B 04-Annet	"Skolestartboka" - sendt+B191 ut til alle som skal starte i 1.klasse 2019
B 04-Fagkurs/møter på senteret	Produsere/revidere, forberede og gjennomføre 15 kurs for fagpersoner
B 04-Fagkurs/møter på senteret	VK i 1 time x 7 for fagpersoner i skolen for 7 diagnoser som ikke har tilbud om e-læring. Minst 42 deltakere.
B 04-Fagkurs/møter på senteret	VK, fagpersoner i skolen, diagnoser som ikke har tilbud om e-læring, 5-10 stk
B 04-Fagkurs/møter på senteret	VK, Fagpersoner om Huntington sykdom
B 04-Fagkurs/møter på senteret	Nasjonalt nettverksmøte for behandlere av primære immunsviktsykdommer. Kurs/fagdag for barneleger ved barneavdelinger i Norge, 3.september. Gardermoen. NYTT! 22 deltakere. (Alle store sykehus representert)
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Delta i min. 5 fagråd
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd for aniridi (x2/år)
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd PKU (x2 per år)
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd for Bløderforeningen (x2/år)
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd for EB (x 2/år) Nytt 2018
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd Anorektale misdannelser (x2 per år)
B 05-1 Deltagelse i fagråd	Fagråd Blæreekstrofi -epispadi (x2 per år)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Spesialitetskomité i medisinsk genetikk Til sammen 5 dager

B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - PKU-team x 2
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Fagnettverket Huntington 3/år Nasjonalt
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Immunsviktteamet 6/år (Utvidet til flere sykehus på VK)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Craniofacialt team (10/år)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NOSPI - spl som jobber med primære immunsviktsykdommer. 3x/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Bløderstab (2/mnd)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Fabryteamet (x3/år)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Gorlin klinikk x2/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Tverrfaglig møte KIR avd. B2 (x 1/uke)
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - HHT/Osler teamet x2/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Huntingtons sykdom team x3/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKS Felles møteplass for kommunikasjonsarbeidere i avdelingen. x2 /år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD Felles Kommunikasjonssamling, nettverk for kommunikasjonsrådgivere x2 /år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for pedagoger x 2/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for sykepleiere x 1/år på VK
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Metabolsk tverrfaglig møte har ikke vært arrangert i 2018.
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Sykepleierfaglig nettverk om ARM og blæreekstrofi/ - epispadi x1
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - DSD-team - ingen møter Avventer resultat av BufDir-undersøkelsen.
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Nettverket: Ernæring i habilitering og for sårbare grupper x3/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS nettverk for kliniske ernæringsfysiologer x2/år
B 05 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Masterprogrammet Ped. psyk., UiO 3 uker hospitering på SSD.

B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	I henhold til avtaler og ved evt forespørsel Se tabell i tekstdel.
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Forskningsarbeid på sjeldne diagnoser. Målgruppe: Masterstudenter UiO. Ant delt.: 25. Tid: 45 min. sted: Avd. for ernæringsvitenskap
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Ulike årsaker til utviklingshemming Målgruppe: Masterstudenter Spes.ped.. Ant delt.: 30. Tid: 2x3 timer. sted: UiO
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Å leve med sjeldne diagnoser. Målgruppe: 4.semester studenter. Ant delt.: 35 . Tid: 90 min. sted: Odontologisk fakultet, UiO
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Om Mb.Osler/HHT. Målgruppe:Tannlegestudenter . Ant delt.:35 Tid: 45 min. sted: Odontologisk fakultet, Oslo.
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student psykolog Institusjon:Psykologisk institutt, UiO Tittel på oppgave: Young Face IT Navn på student: Anita Myhre Veiledning 60 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: OUS Tittel på oppgave: Utprøving av en intervensjon for foreldre som har fått et barn med LKG. Navn på student: sykepleier Nina Lindberg Veiledning: 3 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: Statped Tittel på oppgave: Assessment of individual stuttering treatment (ca tittel). Navn på student: Logoped Hilda Sønsterud, StadPed Veiledning: 12 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning til 2 studenter som skrev oppgave sammen Institusjon: UiB Tittel på oppgave: Åpenhet om Huntingtons sykdom: En kvalitativ studie om å være ung pårørende Navn på studenter: Isabelle Kvalsvik og Sander Lindholm Andersen Veiledning: Totalt 40 timer

B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning masterstudent. UiO ped. psyk. Tittel på oppgave: Foreldres erfaringer med å ha et barn med Bardet-Biedl syndrom: En kvalitativ studie. Navn på student: Deniz Zelihic Veiledning: 40 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning master, UiO, Avd for ernæringsvitenskap, Tittel : Primary immunodeficiencies and gastrointestinal distress - Patients' coping strategies and experience with diet to relieve symptoms Student: Katrine K. Brede Veiledning: 40 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning master, UiO, Avd for ernæringsvitenskap: Dietary choices and gastrointestinal problems among adults with PID Student: Jaweria Iqbal Veiledning: 10 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning master, UiO, Avd for ernæringsvitenskap, Klarer voksne med PID å møte sine behov for energi og næringsstoffer? Student: Said Faryabi Veiledning: 60 timer
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Masterprogrammet Ped. psyk., UiO 9 timer veiledning i forbindelse med hospitering på SSD.
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Masterstudenter. Målgruppe: Masterstudenter UiO . Ant delt.: 3 . Tid: 45 min. sted: Avd. for ernæringsvitenskap
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	På forespørsel Samlet 24,6 t. undervisning til 213 fagpers. (primært leger/spl) Samlet 4,6 t. undervisning til 208 brukere/pårør.
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning på intern fagdag for Sykepleiere ved KAB1 (OUS). Tema: "Forberedelse av barn til utseende endrende operasjon". Detagere: ca 20. 1 time. Sted Ullevål sh. 2. mai. Dag 1
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning på intern fagdag for Sykepleiere ved KAB1 (OUS). Tema: "Forberedelse av barn til utseende endrende operasjon". Detagere: ca 20. 1 time. Sted Ullevål sh. 9. mao, dag 2
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forskning på sjeldne diagnoser Målgruppe: Fagpersoner. Ant delt.: 20. Tid: 45 min. Sted: FFO, Buskerud
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Den sjeldne pasienten Målgruppe: leger. Ant delt.: 15. Tid: 45 min. sted: Oslo legevakt

B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Blødersykdom: Opplæring av nyansatte sykepleiere. Målgruppe: sykepleiere. Ant delt.: 10. Tid: 45 min. sted: Barneklubben OUS
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	SSDs tilbud til personer med kraniofaciale misdannelser, i samarbeid med RH/BUP Målgruppe: Spl. fra Nevrokir. Barn, OUS . Ant delt.: 15. Tid: 45 min. sted: OUS
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	CFM: SSDs tilbud i samarbeid med RH/BUP Målgruppe: Spl. fra Nevrokir. Barn, OUS . Ant delt.: 10. Tid: 45 min. sted: OUS
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	DSD: Pågående forskningsprosjekter ved SSD i samarbeid med behandlingsteam ved KAB. Målgruppe: fagpersoner. Ant. Delt.:15. Tid: 30 min. Sted: OUS
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om genetisk veiledning. Fagdag på avd. med.gen. OUS Målgruppe: Fagpersoner. Ant delt.: 20 . Tid: 90 min. sted: Oslo
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Bløderbehandling - produktbytte og nye behandlingsprinsipper Målgruppe: Brukere . Ant delt.: 200. Tid: 30 min. sted: Foreningen for blødere i Norge (FBIN)
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: Fagpers. Ant delt.: 9 . Tid: 90 min. sted: Buskerud
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: fagpers. Ant delt.: 10. Tid: 90 min. sted: Bydel Østensjø, Oslo.
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: Fagpers. Ant delt.: 20. Tid: 45 min. sted: Sykehjem, Oslo
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: HS-nettverk, fagpersoner. Ant delt.: 25. Tid:3 timer. sted: Østfold
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	1. Undervisning til pas. og pårør.: Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: Brukere og fagpers. . Ant delt.: 8+1 fagp. Tid: 4 timer. sted: Vikersund Bad, Buskerud. Januar
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	2. Undervisning til pas. og pårør.: Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: Brukere og fagpers. . Ant delt.: 9 brukere. Tid: 2 timer. sted: Vikersund Bad, Buskerud. September
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: Fagpersoner. Ant delt.: 3. Tid: 3 timer. Sted: Rælingen
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør : Synne Heivang

B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For tannleger om diagnostisering av HHT
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For leger om diagnostisering av HHT
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For støttekontakter, "Mat og måltider ved Huntingtons sykdom: " v/Susan Sødal
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For støttekontakter, "Hverdag med Huntingtons sykdom" v/Olga Solberg
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For støttekontakter, "Om Huntingtons sykdom" v/Gunvor A. Ruud
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Film: For støttekontakter, "Huntington og kommunikasjon" v/Jeanette Ullmann Miller
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Vi har ikke oversikt over alle som har tatt e-læringskursene. Vi vet ikke om de som melder seg på deler lenken med andre. Kursene ligger også åpent på nettsiden vår og Sjelden.no slik at alle som ønsker det, kan ta kursene.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Blødersykdom - for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	PKU - for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Antistoffsvikt - nytt e-læringskurs for fagpersoner i skolen tilrettelagt for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Huntingtons sykdom - kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	SOS-regime for medfødte metabolske sykdommer, nytt e-læringskurs i samarbeid med Sjelden.no
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Anorektale misdannelser - for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Kraniofaciale misdannelser - for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Øsofagusatresi - for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold og tilrettelagt kurset for nettbrett og smarttelefoner.
B 09 Læringsplattformen Sjelden.no	Iktyose - ferdigstilt e-læringskurs for fagpersoner i skolen tilrettelagt for nettbrett og smarttelefoner.

B 10 Medieoppslag - Retrriver	Overvåke og følge opp medieoppslag der «Senter for sjeldne diagnoser» eller senterets diagnoser er nevnt. Vi har fulgt opp flere saker som er fanget opp gjennom Retriever-tjenesten, tatt kontakt og fått til faktabokser og lenking til SSDs tjenester.
B 10 Medieoppslag - Retrriver	«Senter for sjeldne diagnoser» 18 treff («Frambu senter for sjeldne diagnoser» er unntatt) • 2 x «Sykdommer du kan arve» i VG, med bl.a. Arvid Heiberg • Bengt Frode Kases 70-årsdag • 2 x Fædrelandsvennen: Crouzon, med SSD som en kilde for informasjon • 2 x Bioingeniøren, med SSD som en kilde for informasjon • Stavanger Aftenblad: Treacher Collins, med SSD som en kilde for informasjon • KK: PKU, med uttalelse fra Ingrid og bilde fra oss • 2 x Adresseavisen: Innlegg om filmen «Mirakel» og utseende, av oss m fl • DN: Om rockeren Raymond T. Hauger, som bl a var sivilarbeider på Blødersenteret • 2x VG: Om legemidler til sjeldne sykdommer, med SSD som en kilde for informasjon • 2 x Dagbladet: PKU, med SSD som en kilde for informasjon • Legemiddelindustriforeningen: SSD nevnt som en av bidragsyterne til Sjeldendagen • Diabetes: SSD nevnt en gang i artikkel om bløder. Fortsetter neste rad.
B 10 Medieoppslag - Retrriver	Crouzon: 4 artikler om samme tilfelle, med fakta fra SSD. 2 x Bioingeniøren: Artikkel om genetikk, med oss som en kilde for informasjon Hemofili: 40 treff, En 2-sider om gutter med hemofili, med uttalelse av CvdL og fakta fra SSD. Kraniosynostose: 1 treff. Rikshospitalet nevnt. PKU: 18 treff Dagbladet-artikkel om PKU med uttalelser av Susanne og fakta fra SSD. Primære immunsviktsykdommer: 2 identiske saker om PI, fra publikasjonen «Genuin», med faktarute fra SSD. Treacher Collins: 14 treff 7 x artikler om Lise Bø Vågå. Faktarute fra SSD. 2 x kronikk av Elisabeth Indrevoll mfl i Adresseavisen
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Kort oppsummering på norsk av publiserte artikler i 2018, både i nasjonale og internasjonale tidsskrift har ikke hatt ønsket fokus i 2018.

B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Diagnosetekster på www.helsenorge.no : ca 130 diagnosenavn lenker til SSD nettsider. (En diagnose kan ha flere navn)
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Forfattere: Kristin Iversen og Jeanette U. Miller: Utposten: Huntingtons sykdom . Huntingtons sykdom er en dominant arvelig, progredierende hjernesykdom. Symptomene deles inn i motoriske, kognitive, psykiske og andre symptomer. Huntingtons sykdom skyldes en genfeil i et av genene på kromosom 4. Huntingtons sykdom https://www.utposten.no/i/2018/3/utposten-3-2018-1860
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	E. Indrevoll, Rådgiver og spesialsykepleier for barn ved Senter for sjeldne diagnoser Jorån Ø. Dalane, Leder Norsk Craniofacial Forening Eirik Oddmar Iversen, Styremedlem Norsk Craniofacial Forening Kristin B. Feragen, psykolog og forsker ved Senter for sjeldne diagnoser Kronikk i Adresseavisen fredag 6. april 2018 : Tenk over hvordan det føles å bli stirret på. /(I forbindelse med premiere på film med Julia Roberts og en gutt med Treacher Collins) I filmen «Mirakel» møter vi ni år gamle August Pullmann med et annerledes ansikt. Han strever med å bli akseptert på skolen og blant klassekamerater. Men vil hans sosiale synlighet nødvendigvis gjøre ham psykisk sårbar?
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	3 innlegg til Debra (februar, mai og august)
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Foreningen for Huntingtons sykdom: Artikkel om status i HS prosjektet. Mars 2018
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Opprettholde aktiviteten med å publisere og overvåke på Facebook og twitterkontoer i tillegg til publisering på sjeldnediagnoser.no og oslouniversitetssykehus.no
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	sjeldnediagnoser.no Sidevisninger 2018: 179 922 Topp 10 nettsider: 1. Forside, 2. sjeldnediagnoser, 3. Systemisk mastocytose, 4. Primære immunsvikt-sykdommer, 5. Huntingtons sykdom, 6. Epidermolysis bullosa EB, 7. Kursoversikt, 8. Fabry, 9. Om oss, 10. Diagnoseoversikt
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Avklare nye nettsider er ikke gjort.

B 12-2 Twitter	Twitter: 705 følgere, 62 nye følgere siste år. 32 tweets
B 12-3 Facebook	Facebook: 1743 følgere (273 nye)
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Bidra med min. 6 muntlige presentasjoner. Både nasjonale og internasjonale. Mål oppnådd.
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Anita Myhre ¹ , Nicola Marie Stock ² , Kristin Billaud Feragen ¹ “Strange but beautiful”: Parents’ perceptions of their child’s visible difference and the impact of appearance-altering surgery. Appearance Matters 8, Bath, England 12.-14. juni 2018. Målgruppe:Fagpersoner. Ant delt.: 70+. Tid: 15 min.
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Heidi Williamson, Kristin Billaud Feragen. Online support for 12-17 year olds with a visible difference: lessons learnt from YP Face IT feasibility studies in UK and Norwegian primary and secondary care settings. Appearance Matters 8, Bath, 12.-14. juni 2018 Målgruppe: fagpers. Antall delt.: 70+. Tid: 10+ min. Sted: UK
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Birgitte Bjerkely About rare diseases in general and challenges in living with a rare disease. Nordisk sykepleiermøte, Helsingfors 16.-17. april Målgruppe: nordiske spl. Antall delt.: 44. Tid: 45 min.
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Siri Grønhaug: Patient Cases – an interactive session (med mentometerknapper) Nordic Haemophilia Days: Målgruppe: spl. Ant delt.: ca.. Tid: 30 min. sted: Oslo
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Heidi Glosli: Experience with Extended Half-Life Products in Children and Adults. Nordic Haemophilia Days: Målgruppe: leger/spl. Ant delt.: ca. 100. Tid: 30 min. sted: Oslo
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Heidi Glosli: From Carrier to Prophylactic Treatment. Nordic Haemophilia Days: Målgruppe: Nordisk fagmøte, leger/spl. . Ant delt.: ca. 100. Tid: 30 min. sted: Oslo
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Fabry disease - female perspectives. Målgruppe: legemøte/Shire. Ant delt.: 15. Tid: 30 min. sted: Oslo
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	

B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Forfattere: Jeanette U. Miller , Mette Kalve Huntingtons sykdom og hjelpeapparatet. Hvilke tverrfaglige tiltak krever en uvanlig sykdom med sammensatte symptomer? Rehabkonferansen i Trondheim 23.01.2018
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Nasjonal fagdag for genetiske veiledere. Tema: Om kompetansesenter for sjeldne diagnose. Målgruppe: leger, genetiske veiledere, andre ansatte ved avdelinger for medisinsk genetikk. Tid: 45 minutt. Sted: Bergen (og Skype til Trondheim og Tromsø). Ant. tilhørere: ca 70.
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Not just a carrier - A qualitative study of psychosocial aspects of womens' experiences of living with an X-linked disorder. Society, Health and Power (SHEP) forskningsgruppe ved UiO. Målgruppe: brukere. Antall delt.: Tid: Sted:
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Bare bærer? En kvalitativ studie av kvinners erfaring med å være bærer av hemofili. Bløderkonferanse, NFBIN, oktober. Målgruppe: brukere. Antall delt.: Tid: Sted:
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Grunnleggende om genetikk NKSD fagdag Målgruppe: fagpersoner. Antall delt.: Tid: Sted: Frambu
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Utredning av alvorlige sykdommer og utviklingsavvik med debut i barneårene - nye muligheter for gentesting. NKSD fagdag Målgruppe: fagpersoner. Antall delt.: Tid: Sted: Frambu
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Genetikk ved aniridi Målgruppe: brukere. Ant delt.: 8 . Tid: 45 min. sted: Aniridiforeningen, Oslo
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Charlotte von der Lippe: Presentasjon av phd-studie: Erfaringer med å være bærer av en X-bundet tilstand (Hemofili). Målgruppe: Foreningen for blødere i Norge. Ant delt.: 75 . Tid: 45 min. Sted: Lillestrøm
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Om Huntingtons sykdom. Målgruppe: fagpersoner. Ant delt.: 66. Tid: 2 timer min. sted: Sør-Trøndelag

B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Å vokse opp i en familie der en av foreldrene har Huntington sykdom. Målgruppe: brukere. Ant delt.: 10. Tid: 30 min. sted: Foreningen for Huntingtons sykdom, Oslo
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Å vokse opp i en familie der en av foreldrene har Huntington sykdom. Målgruppe: brukere. Ant delt.: 30. Tid: 10 min. sted: Nevrohab OUS og Foreningen for Huntingtons sykdom.
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Landsforeningen for Huntingtons sykdom, Hordaland. Målgruppe: Fagpersoner og pårørende. Ant delt.: 10 . Tid 30 min. sted: Hordaland
B 13 2 Foredrag (nasjonalt)	Om Fagnettverket Huntington, REHAB konferansen2018: Huntingtons sykdom og hjelpeapparatet. Hvilke tverrfaglige tiltak krever en uvanlig sykdom med sammensatte symptomer? Trondheim 23.01.2018. Målgruppe: fagpersoner. Ant delt.: 15. Tid: 60 min. sted: Trondheim
B 13-3 Postere (internasjonalt)	B 06-2: Bidra med min. 6 postere. Tittel på posteren og fullt navn på konferansen settes inn når den er produsert
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Kristin Billaud Feragen¹ Nicola Marie Stock ² . Factors affecting subjective satisfaction with appearance among patients with congenital craniofacial conditions: An application of Cash's cognitive-behavioural model of body image development. Appearance Matters 8, Bath, 12.-14. juni 2018
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Kristin Billaud Feragen¹, Anita Myhre¹ , Mehri Agai ² , Ingrid Dundas ² Multidisciplinary and long-term treatment of appearance in rare craniofacial conditions: Patient and parent experiences. Appearance Matters 8, Bath, 12.-14. juni 2018
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Knut Midttun. "Quality of life of Norwegian adults with primary antibody deficiencies". EURORDIS-Rare Diseases Europe. 9th. European Conference on Rare Disorders and Orphan Products. 10-12 May 2018, Wien, Vienna, Austria.
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Kristin Billaud Feragen "Supporting adolescents struggling with appearance-altering conditions: A Norwegian feasibility and acceptability study of an online psychosocial intervention (Ung Face IT)". EURORDIS-Rare Diseases Europe. 9th. European Conference on Rare Disorders and Orphan Products. 10-12 May 2018, Wien, Vienna, Austria.

B 13-3 Postere (internasjonalt)	C. von der Lippe , J. Frich, A. Harris, K. Solbrække. "Fabry disease. Female perspectives." European Human Genetics Conference, June 16-19, 2018, Milano, Italia.
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Andersen JB, Feragen KB . "Quality of life in adults with a rare diagnosis". International Society of Quality of Life 25th Annual Conference, Dublin, Irland 24.-27. oktober.
B 13-3 Postere (internasjonalt)	Jeanette U. Miller og Mette Kalve: Huntingtons sykdom og hjelpeapparatet. Hvilke tverrfaglige tiltak krever en uvanlig sykdom med sammensatte symptomer? Rehabkonferansen i Trondheim 23.01.2018
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Programkomite: Nordisk Fabrymøte for sykepleiere, Helsingfors
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Programkomite + arrangemnetskomite: Hemophilia days 15. – 16. november 2018 Arrangementsansvarlig + program 50 deltagere fra Norden inkludert 7 fra Baltikum
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Internasjonalt Scientific Committee. 1st Nordic baltic symposium on Lysosomal storage disorders 2019 (Shire).
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Internasjonal ekspertgruppe for nye produkter /blødere
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Internasjonalt Europeisk sykepleiernetverk - blødere
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Internasjonalt Foredrag på europeisk møte for pasientforeningen HHT
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Foredrag Aniridiforeningen. Aniridi - genetikk og forskning.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Aniridi - SSD deltok på ungdomssamling. Statped deltok på årsmøte.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Foredrag om utviklingen av phd-studien Young FaceIT på Norsk craniofacial forenings årsmøte.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Iktyoseforeningen: møte for voksne på Thon Hotell Opera. Ca 15 deltagere. Innlegg 1 time + samtale. Sammen med dr. Jan Sitek
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Foredrag om utviklingen av studien om barn i familier med Huntingtons sykdom på Foreningen for Huntingtonssykdoms årsmøte.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Foredrag: "Forskning på sjeldne diagnoser" FFO Buskerud, Drammen.
B 15 Annet	Samarbeid med TAKO om kurs 2019 for pasienter og foresatte om kjerubisme

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	Utreiser (antall): Utreiser: TAKO-senteret har ikke utreiser. Vi skal i 2018 se på om det er en god ide å arrangere fagseminarer ved regionale odontologiske kompetansesentra (Tannhelsetjenesten tverrfaglige kompetansesentra) i kombinasjon med å konsultere brukere.	Ikke gjennomført utreise etter vurdering av ressursbruk. Se ellers punktet om nettmøter/video-/telefonkonferanser
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): Arrangere minst fire videokonferanser med nordiske samarbeidspartnere der vanskelige kasus diskuteres. Det kan bli aktuelt å gi oppfølgende veiledning og råd, samt bidrag i ansvarsgruppemøter på spesiell forespørsel.	Vi har etablert faste møtepunkter med regionale odontologiske kompetansesentra ved hjelp av videokonferanse. Gjennomført to møter høsten 2018. Videokonferanser med nordiske samarbeidspartnere er gjennomført som planlagt
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): Dette er en svært viktig kompetansebyggende aktivitet ved TAKO-senteret. Veiledning av brukere og pårørende er en selvsagt del av denne aktiviteten. Siden vi nå er involvert i klinisk	Økt antall konsultasjoner sammenlignet med 2017. Se tabell 3.1 og 3.2.

		utdanning av to spesialister i pedodonti, vil vi ha et noe større behandlingstilbud ved senteret enn tidligere. Det er ikke noe mål i seg selv å øke antall kliniske konsultasjoner og behandlinger, men de to kandidatene trenger erfaring og kunnskap om å behandle brukere med ulike sjeldne diagnoser.	
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere - Bidrag til kurs gitt av andre sjeldensentra. - Kurs for brukerorganisasjoner planlagt 16.3.18. Om TAKO-senterets rolle og tilbud samt økonomiske støtteordninger / refusjonsordninger for tannbehandling	- Forelesing om munnhelse og munnmotorikk ved brukerkurs for Noonans syndrom, Costello syndrom og cardiofaciacutant syndrom, Frambu (to personer) -Forelesing om oral helse ved brukerkurs for akromegali (en person)
B3	Annet		

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	TAKO-dagene. Om oral motorikk ved sjeldne diagnoser Tre eller fire studiedager på senteret (to planlagt første halvår). Plass til 15 deltakere på hver av dagene.	TAKO-dagen Gjennomført i mars 2018. To dager. 58 deltakere på dag 1 og 72 deltakere dag 2 To studiedager ble arrangert ved senteret i 2018. Hver av studiedagene hadde 15 deltakere
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	En logoped og en tannlege (pedodontist) er medlem av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale tilstander. Deltakelse i tverrfaglig gruppe/klinikk	Logoped og tannlege deltatt på 12 møter i teamet. Gjennomført

		for Gorlin syndrom i samarbeid med Det odontologiske fakultet og OUS. Deltaker i tverrfaglig gruppe om systemisk mastocytose i samarbeid med OUS (SSD) En ansatt deltar i sykehusets kliniske komite Tverrfaglig samarbeid og kjerubisme og ektodermal dysplasi/oligodonti i samarbeid med Det odontologiske fakultet	Gjennomført Gjennomført. Syv ordinære KEK møter, ett halvdagsseminar og ett heldagsseminar Gjennomført. Pågående og kontinuerlig
B6	Konferanser/ Seminar	- Deltakelse med postere og orale presentasjoner på aktuelle konferanser.	IADH: Bidratt (2 personer) til 3 timer precongress seminar om sjeldne diagnoser. Bidratt til symposium om kjeveortopedisk behandling av personer med funksjonsnedsettelse Bidratt til symposium om oralmotorisk funksjon Oral presentasjon:»Oral findings in syndrome diagnostics» Postere: «Long-term survival rate of dental implants in individuals with osteogenesis imperfecta: a 6-year follow-up study» «Long-term follow-up of the development of dentition, facial growth and orofacial functions in Beckwith-Wiedemann syndrome in Norway» «Follow-up of the oral findings and treatment planning in a mother, son and daughter diagnosed with

		- Informasjon om TAKO-senteret på Tannlegeforeningens Landsmøte - Bidrag til en modul om spesielle faglige utfordringer i Tannlegeforenings systematiske etterutdanning. Dette er fire kursdager som holdes på ulike steder i landet. Våren 2018 skal kurset holdes i Troms. Annet:	Trichorhinophalangeal Syndrome, type I Gjennomført Gjennomført: Vårsemesteret i Troms og høstesemesteret i Møre og Romsdal Forelesing om oral motorikk, tannpleiere i Buskerud Forelesing om blødning i tannlegepraksis. Kurs for tannhelsepersonell Forelesing om kjerubisme ved øyeavdelingen, OUS Forelesing om tungebevegelse og ankyloglossi. ØNH-leger og avtalespesialister Lovisenberg diakonale sykehus Fagseminar om «special care dentistry» TAKO-senterets 25-årsjubileum Munnmotoriske- sensoriske- og oral helse utfordringer. For regional HABU Nydalen
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. TAKO-senteret underviser ved alle odontologiske læresteder i Norge og undervisningen er i stadig utvikling. Vi har valgt å satse på etterutdanning/kursing av logopeder i stedet for å forsøke å få innpass i grunnutdanningen, men innspill fra	Gjennomført Det er gjort en vurdering, og slik situasjonen er i dag vil vi fortsatt satse på

		Senterråd er også å forsøke å få innpass på grunnutdanningen. Dette fordi det oppleves at logopeder generelt kjenner lite til området oralmotorikk. Vi vil se på dette i 2018.	å undervise motiverte logopeder som etterutdanning
B8	Hospitering på senteret	Videreutvikle våre nå etablerte faste studiedager på senteret. Vi ønsker fortsatt å motta studiebesøk på forespørsel når det passer. Dette dreier seg gjerne om større grupper eller besøk fra utlandet.	Gjennomført Har hatt hospitanter fra ulike spesialistutdanninger innenfor odontologi
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no		

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	100
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	105
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 2018	

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag		Den norske tannlegeforenings Tidende, 13.12, TAKO-senteret 25 år Den norske tannlegeforenings Tidende, 13.12, Erfaringer etter 25 års arbeid med munnhelse hos mennesker med funksjonshemming og kronisk sykdom Helse- og omsorgs-departementet, 04.12, Lovisenberg 150 år Varden Login, 22.11, Slår tilbake mot narkose-advarsel Varden, 22.11, Lettvint for pysete barn? Varden, 22.11, Slår tilbake mot narkose-advarsel Den norske tannlege-foreningens Tidende Den norske tannlegeforening, 18.10, Pensjonister følger med i Tidende Den norske tannlegeforening, 08.10, Takk for i år – NTFs landsmøte 2018 Nye Troms, 04.10, Markerer Verdensdagen for psykisk helse i Balsfjord TV3, På liv og død, episode 3, 03.01,
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling		
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		Aktiv Facebookside med 538 følgere. Viral reach:116% i 2018

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer		Se B6
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk	Nordisk samarbeid	Veletablert samarbeid med andre nordiske sentra. Fire videokonferanser og ett fysisk møte
B15	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	Utreiser (antall):	11
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	6
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	51
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere	7 kurs gjennomført (2 på Frambu, 3 på TRS, 2 regionalt – Bergen) 157 deltagere
		Gjennomføre minst 3 fagdager i samarbeid med brukerforeningene i tilknytning til deres arrangementer	Ordningen med fagdager er evaluert. Brukerforeningene har litt delt oppfatning om dette er en god løsning. Det har derfor vært noe færre slike enn planlagt i 2018.
		Delta på brukerforeningenes samlinger og seminarer	Deltatt på 10 møter med 5 brukerforeninger på forespørsel fra foreningen (se vedlegg).
		Øke gjenbruk av kunnskap ved at forelesninger streames og legges på nett sammen med presentasjonen	Forelesninger er ikke streamet. Derimot er det opprettet egne sider for kurs som deltakere kan benytte både før og etter kurset. Det legges ut filmer knyttet til temaet, beskrivelse av kurset, presentasjoner og annet fagstoff.
B3	Annet		

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
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Antall kurs og antall deltagere	
		Møte med medisinske firma og andre samarbeidspartnere vedr. nye medikamenter for brukergruppene	Gjennomført 6 møter med 5 firmaer
		Norsk dysmeliseminar i Trondheim, november. Arr. Norsk fagnettverk for dysmeli og TRS.	Gjennomført. 54 deltagere.
		Arrangere fagdager for faggrupper i NKSD.	Fagmøte for pedagoger i NKSD 10.oktober, 11 deltagere
			Kurs i Assessment of Capacity for Myoelectric Control (ACMC) (nybegynner 2 dager, 5 deltagere) og repetisjon (1 dag, 6 deltagere)
		Mulige nettverksmøter, se også A16	
			Formidlingsdag, Frambu 22.3.18. 53 deltakere fra hele NKSD. Innlegg fra TRS
			Videokonferanse: Ungdom og kommunikasjon for alle sentre på VK i regi av sjelden.no. Samme presentasjon er holdt på TRS og via VK på SSDs fagmøte.
			Undervisning om TRS og våre prosjekter til EMAN, deltagelse fra Studio 99 (6 deltagere)
			Undervisning om FIM på fagmøtet til ergoterapeutene på Sunnaas sykehus (20 deltagere)
			To heldags arbeidsseminarer for arbeidsgruppen for norske anbefalinger for oppfølging av personer med medfødt mangel på

			overekstremitet i form av transversal reduksjonsdefekt (foreløpig tittel).
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltagere	
		Delta i samarbeidsmøter med andre tjenesteytere innenfor andre deler av spesialisthelsetjenesten, skole, NAV osv. Utgangspunktet for slike møter er som oftest behov for diagnosekunnskap, organisering av sjeldenfeltet og vårt mandat og arbeidsoppgaver.	Samarbeidsmøter vedr. brukere er rapportert under pkt. B1. Ca 8 deltagere i hvert møte (gn.snitt) = 88 personer
		Delta i videreføring av bindevevsklinikk ved OUS, samarbeid med OUS og nettverk for bindevevstilstander og aortaproblemer.	Deltagelse i bindevevsklinikken: 1 gang per mnd = 10 klinikker (ikke sommermnd.)
		Videreføre deltagelse i klinikker for OI og skjelett-tilstander	Deltagelse i skjelett-klinikken i OUS: 4 g/pr år.
		Nasjonalt fagnettverk for dysmeli: 4 møter via videokonferanse per år	Gjennomført
		Kompetansebygging for fagpersoner som jobber med ryggmargsbrokk, Sunnaas sykehus	Deltagelse i klinikker for pasienter innlagt i Sunnaas: 25-30 pasienter
		Samarbeid med Beitostølen, Frambu, Haugland og andre ifm kurs for våre brukergrupper	Gjennomført to kurs på Frambu (TRS ansvarlig), tre kurs på Beitostølen (Beitostølen ansvarlig, TRS bidratt faglig) Samarbeidsmøter på VK med Beitostølen, Frambu, Hauglandsenteret m.fl. om kurs og tilbud til brukergruppene.
B6	Konferanser/ Seminar	Antall kurs og antall deltagere Delta i minst 5 konferanser og seminarer med faglige bidrag	Deltatt på 37 nasjonale konferanser/seminarer/kurs. Faglige bidrag på 8 av dem (se vedlegg, antall deltagere ukjent). Presentasjon av TRS og om MMC. Undervisning for HABU Ullevål 25.4 2018, to timer, ca 30 deltakere (?)

			Møte med barneavdelingen i Ålesund. Tema: OI, noe om skjelettdysplasier og hypermobilitet. Deltagere: 5 leger, fysioterapeut Skjelettdysplasier og Akondroplasi-studien, internundervisning for legene på Sunnaas, 22.august, 9 deltagere Workshop: Forbedring av psykologtilbud til mennesker med funksjonshemminger. Gaustad sykehus
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og univ.	Beskrivelse av aktivitet. Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under	
		Videreføre ansettelse for en ansatt med 20 % stilling ved HIOA	Gjennomført.
		Videreføres undervisning ved NIH og spesialpedagogisk institutt v/UiO	Inkluderende kroppsøving – fra et kritisk konstruktivistisk perspektiv. Norges idrettshøgskole, Oslo, 13. januar. (2 timer) Assistanse og skole-hjem-samarbeid - av betydning for et inkluderende og likeverdig opplæringstilbud? Norges idrettshøgskole, Oslo, 15. januar. (3 timer)
		Undervisning av FAF-studenter fra NIH på Beitostølen	«Presentasjon av TRS», «Sykdomslære med fokus på ryggmargsbrokk spesielt», «Tilrettelegging av fysisk aktivitet og kroppsøving» (3 timer). 18 september
		Videreføre deltagelse i undervisning for kull av medisinerstudenter som besøker Sunnaas, tema om sjeldne diagnoser	Gjennomført stasjonsundervisning for medisinstudenter, modul 3 (første kliniske praksis) for to kull (vår og høst)

		Undervisning av fysio-, ergo- og psykolog-studenter på Sunnaas.	Om TRS og våre brukere for PPT-studenter og psykologstudenter. Undervisning av psykologistudenter i hovedpraksis på Sunnaas sykehus. 3timer
		Undervisning for studenter ved OsloMet - storbyuniversitetet.	Å innta et kritisk perspektiv med en narrativ tilnærming. Et refleksivt tilbakeblikk på forskningsprosessen med utspring i erfaringer fra eget doktorgradsprosjekt Undervisning for masterstudenter innen ergoterapi, fysioterapi og (re)habilitering ved OsloMet , Oslo, 20.mars (2 timer).
		Universitetet i Oslo	Hva betyr det å ha en sjelden diagnose i skolehverdagen? Spesialpedagogen og PPT sin rolle i forhold til barn og unge med fysiske funksjonsnedsettelse. Seminar for masterstudenter ved UiO, Det utdanningsvitenskapelige fakultet, studieretning for pedagogisk psykologisk rådgivning, TRS kompetansesenter, 16. november. Hovedveileder for masterstudent ved Spesial pedagogikk, Universitetet i Oslo Undervisning av masterstudenter i spesialpedagogikk på Universitetet i Oslo. 3 timer
		Annet	Undervisning av internasjonale masterstudenter i

			Adapted Physical Activity, University of Leuven, Belgia. 10 timer
B8	Hospitering på senteret		Hospitering 4 spesialpedagogikk-studenter fra UiO, 16.nov Hospitering fra EMAN v/tre fagpersoner, 8.mai. Hadde VK med Studio 99 sammen med EMAN samme dag.
B9	Annet		Norsk fagnettverk for dysmeli har innvilget midler for å stimulere til fagutvikling og god behandling i de norske dysmelifagmiljøene, samt til nasjonal nettverksbygging Review (fagfelle vurdering) av artikler for følgende tidsskrift; Journal of Pain Research (<i>Journal impact factor: 2.581</i>)- juni 2018. Journal of Pediatric Genetics – november 2018 Dysmeliartikkel i Disability and Rehabilitation mars 2018 Dysmeliartikkel I PLOS ONE, juni 2018

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	33
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	150
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 2018	183

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc

Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	Jobbe aktivt for å være synlige i medier, ta kontakt når vi ser vi har interessante tema og være tilgjengelige når medier kontakter oss	TRS har bidratt til eller vært referert i 5 saker i media (se vedlegg)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Brugerblader: Aktuelle tema Andre fagartikler: Til norske fagblader og annet uten fagfelleevaluering Kronikker om det er aktuelle temaer	Ingen kronikker publisert i 2018. Artikkel; «Systematisk kunnskapsoppsummering om smerter og smertebehandling ved Marfans syndrom» i Best Practice. Se ellers pkt. A11.
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Facebook oppdateres (nesten) daglig.	Passerte 1000 følgere i 2018. Oppdateres hyppig, også med filmer.
		Twitter og nyhetssaker på nett når det er aktuelt.	Gjennomført
		Nettside: Oppdatere og videreutvikle informasjon om diagnosene på nett.	Har revidert 16 nett-tekster, og skrevet 6 nye. Lagt

		Sikre at mest mulig generell kunnskap kan hentes på nett.	til 13 nye diagnoser i A-Å listen på nettsiden. Stor økning i antall unike brukere (se vedlegg, fig.1). Ca 70% av alle visninger kommer fra søkemotorer, 6% fra Facebook og 3% fra Helsenorge.no Norsk fagnettverk for dysmeli har vært pådriver for at de regionale dysmelimiljøene skal ha oppdaterte nettsider og skrive felles behandlingstekster til publisering på nettet der det er hensiktsmessig
		Forskningsartikler skal ha kort oppsummering på nettside. Alle prosjekter skal ha oppdatert beskrivelse.	Alle prosjekter har fått prosjektsider. Forskningsartikler presenteres med korte oppsummeringer.
		Utvikle kunnskap om og øke bruk av digital historiefortelling som forskningsformidling. Produsere og legge ut digitale fortellinger om pågående (og tidligere) forskningsprosjekter på nettsiden og på Facebook.	Ikke gjennomført, jobbes videre med i 2019.

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Bidra med innlegg eller poster på minst halvparten av de internasjonale konferansene vi deltar på.	Gjennomført Deltatt på: 13 internasjonale konferanser,

			Faglige bidrag: 10 av disse Produsert engelskspråklig film om håndtering av små barn/baby med OI etter ny EU-konsensus. Finansiert og distribuert av organisasjonen Care4BrittleBones
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	Øke internasjonal deltagelse og samarbeid i forskningsprosjekter Delta i internasjonale arbeidsgruppe for retningslinjer for oppfølging av våre grupper	Gjennomført. Internasjonal deltagelse i flere prosjekter. Deltagelse i internasjonal gruppe for konsensus om habilitering for barn/unge med OI. Faglig samarbeid og nettverk for flere diagnoser.

Sjeldne diagnoser på Helsenorge.no 2018

Det er 45 oppdaterte fellesartikler om diagnoseovergrepene informasjon (felles for sjeldenhet) inkludert pekesider med diagnoseoversikter på Helsenorge.no. I tillegg er det oppdatert 38 artikler fra den gamle porteføljen, og publisert ytterligere 32 helt nye diagnoseartikler. Slik har det totale bidraget til Helsenorge.no fra tjenesten steget til 132, mot 100 året før.

Kompetansetjenesten beholder plassen som en stor bidragsyteren til Helsenorge.no, etter Helfo, Helsedirektoratet og Giftinformasjonen, og større enn f.eks. artikler levert fra Oslo universitetssykehus. En viktig innsats på Helsenorge.no i 2018 var markering av "kritisk info" i kjernejournal der det er aktuelt.

En oversikt over artikler står i alfabetisk oversikt på <http://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser> Unike sidevisninger i 2018 var 83.192, mot 45.643 året før – en økning på 82 % (hele 2017 ble ikke målt på Google Analytics det året). Sidevisningene i starten i 2015 og 2016 var på 10.638. Hvert år vil de aller siste publiserte artikler lav eller 0 i sidevisning.

Betydningen av Helsenorge.no som kunnskapskilde og «hub» til kompetansesentrene og andre kilder om sjeldne diagnoser øker stadig. Trafikk målt i Felles nettløsning for spesialisthelsetjenesten, Frambu.no og andre nettsider utenfor sykehusstrukturen viser at Helsenorge.no fører til økt synlighet i søkemotorene.

Fluktfrekvensen (bounce) i 2018 var på 74,5 %, mot 84,9 % året før. Om dette er positivt er noe usikkert, da mange som går ut av en nettside kan sies å ha fått utført en oppgave eller fått svar der de gikk ut.

Til førstesiden av
rapporten (klikk)