

Vedlegg til Årsrapport 2019

[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, inkl klinisk aktivitet og samarbeid med andre tjenester

Kunnskapsspredning og undervisning

[Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer](#)
Haukeland universitetssykehus

[Nevromuskulært kompetansesenter](#)

[Universitetssykehuset Nord-Norge](#)

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



Nasjonalt kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Samlet oversikt 2019

Antall årsverk:

202

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

Til førstesiden av
rapporten ([klikk](#))

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)
Ulrik Sverdrup	Representant Helse Sør-Øst
Grete Opsal	Representant Helse Vest
Guttorm Eldøen	Representant Helse Midt-Norge
Anna Solberg	Brukerrepresentant SAFO
Ann Iren Kjønneøy	Brukerrepresentant FFO
Tone Torp/ Kari Velsand	Brukerrepresentant FFO
Eli Skattebu/ Patricia Melsom	Brukerrepresentant FFO
Irene Lund	Representant for tjenesten
Olve Moldestad	Representant for tjenesten
Petter Strømme	Universitetsrepresentant
Marie Axelsen/ Elisabet Dahle	Statped
Agneta Emma Iversen	NAV

Innhold:

1	Fellesenheten	4
2	Frambu	5
3	Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	6
4	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	7
5	Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet	8
6	Nasjonalt kompetansesenter for nevrotvinkligningsforstyrrelser og hypersomnier	9
7	Norsk senter for cystisk fibrose.....	10
8	Senter for sjeldne diagnoser	11
9	TAKO- senteret	12
10	TRS kompetansesenter.....	12
11	Statistikk og tall	13
11.1	Brukere som har fått tilbud i 2019 vs folketall (fylkesvis)	13
11.2	Antall registrerte brukere	14
11.3	Alder på registrerte brukere vs alder befolkning.....	15
11.4	Antall diagnoser	15
11.5	Høringer	16

1 Fellesenheten

Antall årsverk: 9

Tildeling 2019: 16 593 000kr, inkl midler til tilskuddsordning og videreutvikling av tjenesten
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 forsker/rådgiver Internasjonalt arbeid (100%), en spesialrådgiver i kommunikasjon (100 %), en rådgiver (100 %), spesialrådgiver/lege (60 %), en rådgiver/brukerkonsulent (60 %) og et team for digital læring (totalt 260%). 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](#).

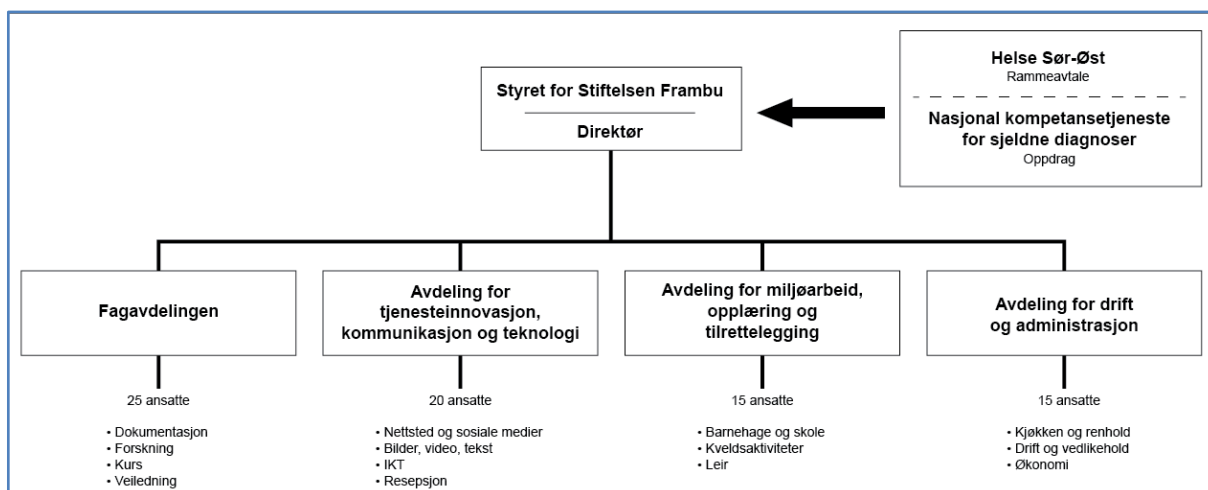
2 Frambu

Antall årsverk: 74

Tildeling 2019: 67 319 000

Senterleder: Kristian Kristoffersen

<http://frambu.no>



Figur 1 Organisasjonskart for Stiftelsen Frambu

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser driftes av Stiftelsen Frambu. Stiftelsen var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til barn og unge med funksjonsnedsettelse. Stiftelsen har i dag en løpende rammeavtale med Helse Sør-Øst og får sitt oppdrag gjennom Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Frambu har i sine tjenester et hovedfokus på kunnskapsutvikling og kunnskapsformidling til fagpersoner, personer med en av Frambus diagnoser og deres familier, i tråd med forskrift og tjenestestrategi. Senteret er særlig godt tilrettelagt for kursopphold over flere dager for personer med en sjelden diagnose, familiene deres, tjenesteytere og nære nettverk. Frambus medarbeidere arbeider tverrfaglig og kunnskapsbasert og legger til rette for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Kursvirksomheten gir personer med en sjelden diagnose og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Samtidig gir det Frambus medarbeidere en unik mulighet til å se mange med samme diagnose samtidig, og slik bygge opp uvurderlig erfaringsbasert kunnskap om diagnosene senteret har ansvar for.

Gjennom gjestekursene gir Frambu en unik mulighet for hele sjeldentjenesten til 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.

Det legges også vekt på nødvendige kompetansefremmende tiltak for alle faggrupper i organisasjonen.

Frambus virksomhet

Frambus virksomhet er fokusert på to hovedområder. Det ene området er kompetansesenteret, med nasjonalt kompetansetjenesteansvar for rundt 450 sjeldne diagnoser. Senterets hovedaktiviteter, som alle bygger på prinsippet om kunnskapsbasert praksis, er:

- Dokumentasjonsarbeid.
- Formidling av kunnskap gjennom veiledning, kurs og digitale løsninger som e-læring, nettsted, sosiale medier, fagartikler på nett og papir osv.
- Forskning og utviklingsarbeid, både på spesifikke diagnoser og tematiske områder med relevans for Frambus diagnoser.
- 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, ungdom og voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og temabaserte fagkurs for fagpersoner over hele landet, på senteret og i økende grad på videokonferanse.
- Veiledningsoppdrag på videokonferanse, lokalt eller på Frambu.
- Internasjonalt samarbeid.

Den andre hoveddelen av Frambus virksomhet er utvikling, vedlikehold og drift av kurs- og konferansesenteret Frambu, som omfatter tomter, bygningsmasse og aktivitetsinstallasjoner på området. I tillegg kommer de interne tjenestene som er nødvendig for at senteret skal fungere optimalt for besøkende og ansatte.

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 7,25

Tildeling 2019: 6 689 000 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 porfyriener og/eller porfyriinforstadier i kroppen. I Norge er det påvist sju 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. NAPOS driver aktivt informasjonsarbeid blant annet via hjemmesiden, nyhetsvarsel og utsending av informasjonsmaterieil til brukere og deres leger. 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 de regionale helseforetakene) samt brukerrepresentanter og har årlige møter med senterrådet og med brukerorganisasjonene. NAPOS driver utstrakt FoU arbeid og har p.t. presidentvervet i European Porphyria Network (EPNET) som er en forening som organiserer europeiske porfyrisentre og hvor også brukerorganisasjoner og porfyrisentre utenfor Europa er 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-porphyria.org). NAPOS er godkjent som medlem i det europeiske referansenettverket (ERN) i subgruppen The European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN).

4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2019: 6 969 000 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) i Bærum, og er et tverrfaglig kompetansesenter uten utrednings- og behandlingsansvar.

Kompetansesenteret har i 2019 en økning i antall brukere og det er flere som har mottatt tjenester fra senteret enn foregående år. 33 prosent av senterets registrerte brukere har i 2019 mottatt tjenester, en økning på 5 prosent sammenlignet med 2018. Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker.

Bruk av videokonferanser i kompetansespredning til pasienter, pårørende og fagpersoner har i stor grad erstattet individuelle utreiser og blir godt mottatt. Senteret har i 2019 prioritert kompetanseoverføring til fagmiljøene.

Som i 2018 har det i inneværende år vært arbeidet med å gi tilbud til flere diagnosegrupper og inkludere flere diagnoser. Dette er i tråd med NKSDs strategi og virksomhetsplan. Inkludering av flere diagnoser støtter også opp om målet om et likeverdig tilbud.

Endring av definisjon av sjeldne diagnoser og inkludering av flere diagnosegrupper, vil kunne medføre omlegging av aktivitet og endring i prioriteringer fremover.

Proessen om omorganiseringen som startet i 2015 er ennå ikke landet.

Senteret har nå flere ansatte i delte stillinger i samarbeid med Nevroklinikken, noe som er i tråd med overordnede føringer.

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

Antall årsverk: 6,95

Tildeling 2019: 8 188 000 kr

Senterleder: Irene Lund

<https://unn.no/nmk>

NMK-samarbeidet:

Samlet antall årsverk: 19,2

Tildeling 2019: 17 440 870

NMK: 8 188 000

Frambu: 6 163 870

EMAN: 3 089 000

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 2020 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: 13,3

Tildeling 2019: 19 757 000 kr

Senterleder: Martin Aker

<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 (utfaset i 2019)
- Tourettes syndrom
- Narkolepsi
- Idiopatisk hypersomni
- Kleine-Levin syndrom

Veiledning fra NevSom til alle senterets målgrupper er en hovedoppgave vi også i 2019 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. Ulik prevalens og forskjeller i kunnskapsstatus i hjelpeapparatet medfører at NevSoms prioriteringer og satsninger varierer mellom de ulike diagnosene. Senteret gir råd og veiledning om alle senterets diagnoser til pasienter og pårørende, på grunnlag av henvendelser direkte til senteret og gjennom samarbeid med brukerorganisasjoner om kurs og informasjonsmateriell.

Nevroutviklingsforstyrrelsene er heterogene grupper med flere ulike særtrekk. Autismespekterdiagnoser og ADHD er forholdsvis godt kjente diagnoser i de delene av spesialisthelsetjenesten som har hovedansvar for utredning og oppfølging av disse. Men tilbudet om oppfølging og behandling er variabelt og i mange tilfeller mangelfullt. I arbeid

med disse diagnosene fokuserer NevSom på sammensatte tilstander med kompliserende tilleggsvansker med behov for tilpasning og/eller særskilt oppfølging.

Tourettes syndrom er en mindre kjent nevroutviklingsforstyrrelse der kompetansen i spesialisthelsetjenesten er mangelfull og behandling sett under ett er vanskelig tilgjengelig. NevSom leder et arbeid med kunnskapsbasert retningslinje for Tourettes syndrom.

Ansvar for kompetansetjenestene for ADHD ble overført fra NevSom til de regionale kompetansetjenestene for ADHD, autisme, Tourettes syndrom og narkolepsi 1. august 2019. NevSom skal fortsatt være en kompetansetjeneste for ADHD/ hyperkinetiske forstyrrelser med samtidig sjelden genetisk/medfødt diagnose.

Hypersomniene narkolepsi, idiopatisk hypersomni og Kleine-Levin syndrom er lite kjent i hjelpeapparatet. Disse sykdommene er komplekse hjernesykdommer. Mange har tilleggsvansker og tilleggsdiagnoser i form av psykiske vansker. Det helhetlige sykdomsbildet er sammensatt og krever spesialkompetanse. Det er stort kompetansebehov på flere områder. Riktig diagnostikk, behandling og oppfølging er avgjørende for at pasientene skal oppnå god funksjon og livskvalitet. I 2019 har vi vektlagt å gjøre oppdatert kunnskap om utredning og behandling lettere tilgjengelig for nevrologer og nevrologiske avdelinger, og for andre leger (bl.a. barneleger) som følger opp personer som har en hypersomniadiagnose.

I 2019 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. NevSom har i 2019 gitt ut fire nyhetsbrev til ca. 2300 abonnenter.

NevSom har mye forskningsaktivitet, i hovedsak 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.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 11,85

Tildeling 2019: 13 358 000 kr

Senterleder: Olav Trond Storrøsten

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

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

Senteret har ansvar for diagnosene cystisk fibrose, primær ciliær dyskinesi og Shwachman-Diamond syndrom.

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

NSCF's aktiviteter er rettet mot tverrsektorielle tjenester og er primært relatert til kontakt og oppfølging av enkeltbrukere og samarbeid med lokalt og regionalt hjelpeapparat som

barnehage, skole, helsepersonell, o.a. NSCF gir tjenester til de fleste personer med senterets diagnoser i Norge og deres fagpersoner. Dette er en betydelig aktivitet ved senteret. NSCF har ikke oppgaver som viser nøyaktig geografisk fordeling, men tjenestene utføres overfor alle helseregioner. Det arbeides med kvalitetsforbedring i omsorgen i nasjonalt perspektiv, basert på velfunderte internasjonale anbefalinger.

NSCF's aktiviteter er gjennom en bevisst prosess i økende grad systemrettet og rettet mot forskning og fagutvikling. Oversikt over populasjonen med senterets diagnoser (nasjonale registre og biobanker) er en svært viktig forutsetning for dette.

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

8 Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 25,4

Tildeling 2019: 25 016 000 kr

Senterleder: Olve Moldestad

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

Senter for sjeldne diagnoser er organisert som ett av fire nasjonale kompetansesentre i Avdeling for sjeldne diagnoser (NKS) i Barne- og ungdomsklinikken (BAR) ved Oslo universitetssykehus HF (OUS).

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter som bygger opp og sprer kompetanse om sjeldne og lite kjente diagnoser og diagnosegrupper (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 tilstanden 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 2019 lyktes med å øke systematisk kompetansebygging og dokumentasjon, blant annet har vi i 2019 fortsatt publiseringsrekken ytterligere med 12 nye vitenskapelige artikler i tillegg til flere artikler fra ulike prosjekter under arbeid.

9 TAKO- senteret

Antall årsverk: 18,3

Tildeling 2019: 16 358 000 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 2019: 34 431 000 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. To enhetsledere har personalansvar i de operative teamene, ansvar for den daglige driften her, og er stedfortreder for senterleder.

TRS sin ledergruppe består av medisinsk rådgiver, to enhetsledere og senterleder.

Brukergruppene TRS har ansvar for kan grovt deles i fire hovedgrupper, og utgjør til sammen rundt 100 diagnoser:

1. Skjelettdysplasier (Sjeldne bensesykdommer)
2. Sjeldne genetiske bindevevstilstander
3. Ryggmargsbrokk
4. AMC, dysmeli

Fagpersonene i TRS er administrativt knyttet til fem team. To 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 noe endret i 2019, og dette arbeidet vil videreføres i 2020. Teamenes arbeidsmålplaner er utarbeidet ut fra virksomhetsplanen for TRS. Organisasjonskart er vedlagt.

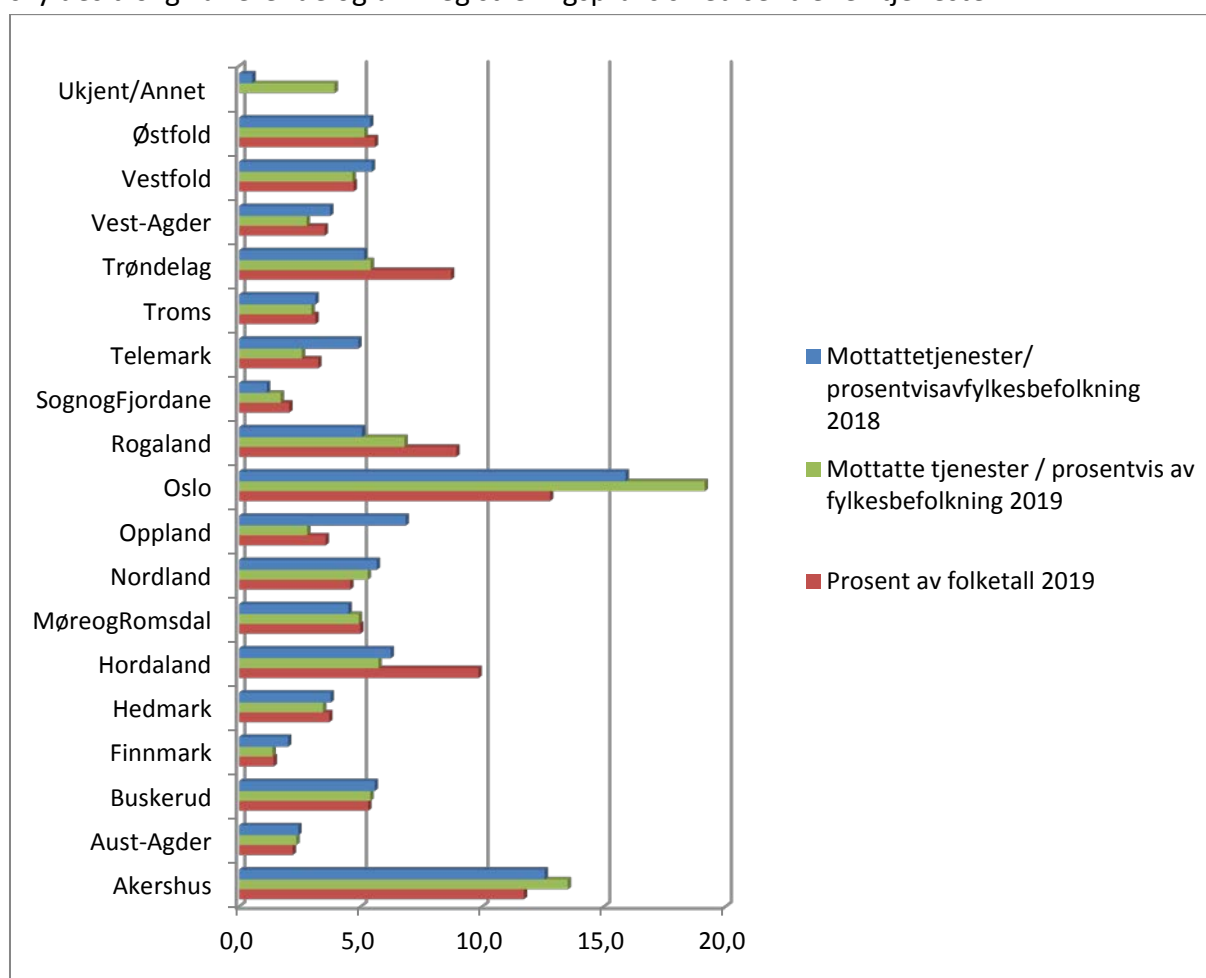
Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er organisatorisk plassert i OUS, men inngår i TRS sin virksomhetsplan og rapportering. Fokuset for arbeidet er fagutvikling og samarbeid, og at tilbudet i hele landet skal være godt, likeverdig og hensiktsmessig. Koordinator for nettverket deltar i enkelte møter med aktuelt team på TRS, og har ett eller to årlige møter med koordinator for teamet og leder for TRS.

11 Statistikk og tall

11.1 Brukere som har fått tilbud i 2019 vs folketall (fylkesvis)

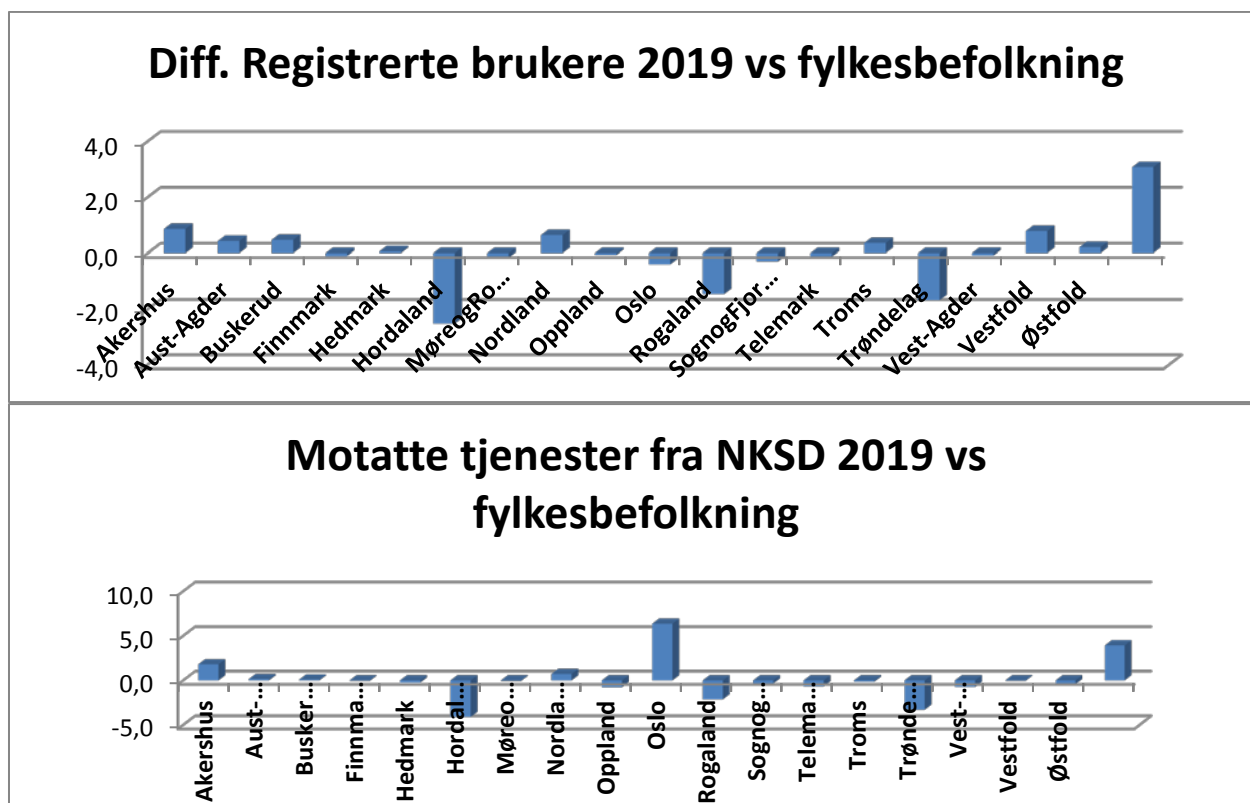
Rapporteringen viser at 6541 (9914 i 2018) personer mottok tjenester fra NKSD i 2019. Nedgangen fra 2018 kan skyldes NKSDs bevisste strategi med en vridning mot mer system-/tjenesterettet tilbud.

Diagrammet under viser % antall som mottok tjenester i 2018 og 2019, mot fylkesbefolkningen. Oversikten viser at Oslo har flere brukere av tjenesten enn befolkningen skulle tilsi, og at særlig Hordaland, Rogaland og Trøndelag har færre brukere enn folketallet skulle tilsi. 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. Tallene viser at antall «Ukjent/ annet» har økt fra 2018 til 2019. Årsaken til dette er ikke kjent, men det skyldes trolig varierende og ulik registreringspraksis ved sentrene i tjenesten.

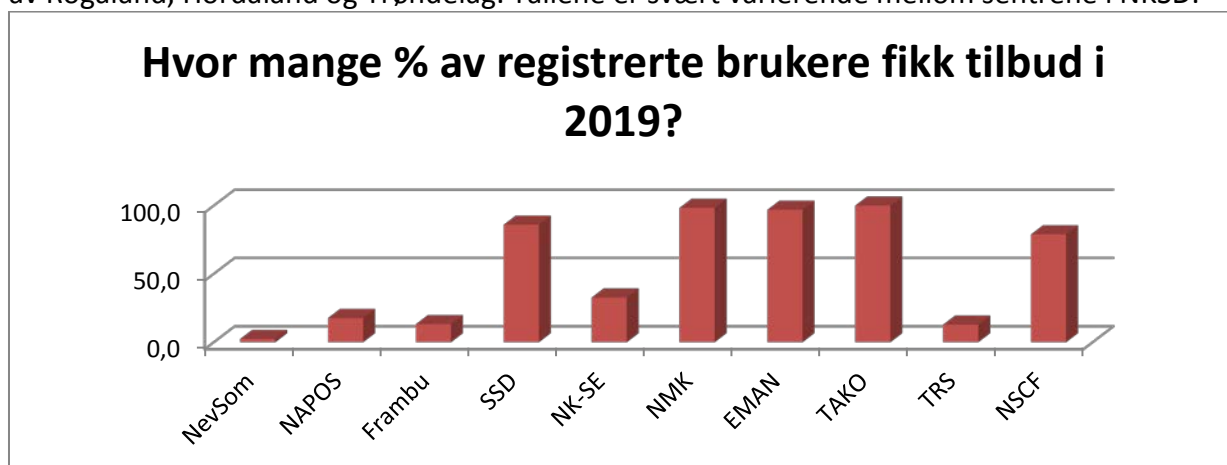


11.2 Antall registrerte brukere

Det er totalt 20164 (19413 i 2018) registrerte brukere ved sentrene, det vil si at 32,4% av registrerte brukere mottok tjenester i 2019. Dette tallet varierer sterkt fra senter til senter i tjenesten. En feilkilde kan være at sentre kan ha rapportert antall henvendelser i løpet av året, ikke antall enkeltbrukere. Diagrammene under viser differansen mellom hhv registrerte brukere og antall brukere som rapporteres å ha mottatt tilbud fra tjenesten i 2019.



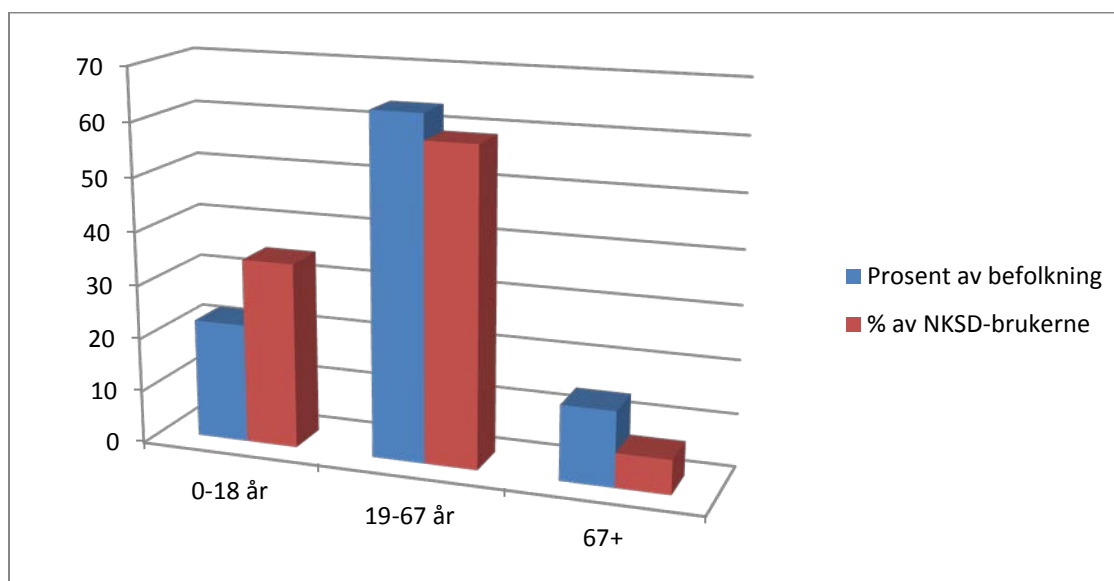
Dette viser at antall som mottar tjenester og som bor i Oslo, relativt sett er høyere enn antall registrerte brukere av sentrene. Ellers bekrefter oversikten at tjenesten er «underforbrukt» av Rogaland, Hordaland og Trøndelag. Tallene er svært varierende mellom sentrene i NKSD:



Variasjonen kan skyldes ulik registreringspraksis, men også sentrenes profil og graden av direkte brukerrettet tilbud.

11.3 Alder på registrerte brukere vs alder befolkning

(Tall for 2017 i parentes) Rapportering for 2019 viser at 35% (37%) av registrerte brukere ved NKSD er 0-18 år, 59% (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. Det er en svak trend imot flere brukere i alderen 19-67 år, og tilsvarende færre <19 år.



Alder	0-18 år	19-67 år	67+
Antall (befolkning)	1188869	3386689	752654
Prosent av befolkning	22	64	14
Antall registrerte brukere	6655	11274	1237
% av NKSD-brukerne	35	59	6

11.4 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 har en sjelden diagnose tidligere vært definert som færre enn 1 av 10.000 personer. I 2019 ble definisjonen endret til «en helsetilstand med lav prevalens dvs med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere i tråd med

Europaparlamentets og -rådets beslutning nr. 1295/1999/EG av den 29. april 1999.»¹.

Departementet støtter dermed Helsedirektoratets forslag, og vil at denne definisjonen skal legges til grunn i arbeid med Strategi for sjeldne diagnoser.

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>.

I NKSD registreres og rapporteres diagnoser ved hjelp av Orpha-koder (se www.orphadata.org og www.orpha.net). 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 2019 (2018 i parentes) viser 973 (896) registrerte diagnoser har egen orphakode. TAKO-senteret, som gir tilbud til sjeldne diagnoser med og uten tilbud fra andre sentre, har registrert 511 (481) orphakoder. Dvs at 462 (415) ulike orphakoder er registrert ved et eller flere av de andre sentrene, uten at diagnosen er registrert på TAKO-senteret. Dette kan forklares med at det er etablert tilbud for flere diagnoser ved de andre sentrene i 2019. Sentrene har gitt tilbud til flere tilstander/diagnoser/grupper uten at orphakode er registrert (evt med ICD10-kode). I denne rapporteringen er disse ikke inkludert. Oversikt kan fremskaffes 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.

11.5 Høringer

Tall for 2018 i parentes.

I løpet av 2019 er 50 (35) forslag som bedømmes innenfor NKSD's arbeidsområde sendt på høring fra Helse- og omsorgsdepartementet, Helsedirektoratet, Statens legemiddelverk, Kommunal og moderniseringsdepartementet, Arbeids- og sosialdepartementet, BUF-dir, Kulturdepartementet, RHABU, utdanningsdirektoratet og Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Forslagene er vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. NKSD har respondert på 10 (8) av forslagene. I tillegg har NKSD sendt brev til HOD om framtidig nasjonal kompetansetjeneste.

¹ Brev fra Helse- og omsorgsdepartementet til Helsedirektoratet datert 24. juni 2019

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldentelefonen 800 41 710



Til førstesiden av
rapporten (klikk)

2019

Innhold

Tallrapportering 2019.....	2
328 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2019	2
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	3
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2019 gjennom året	4
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2019	5

Tallrapportering 2019

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 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.

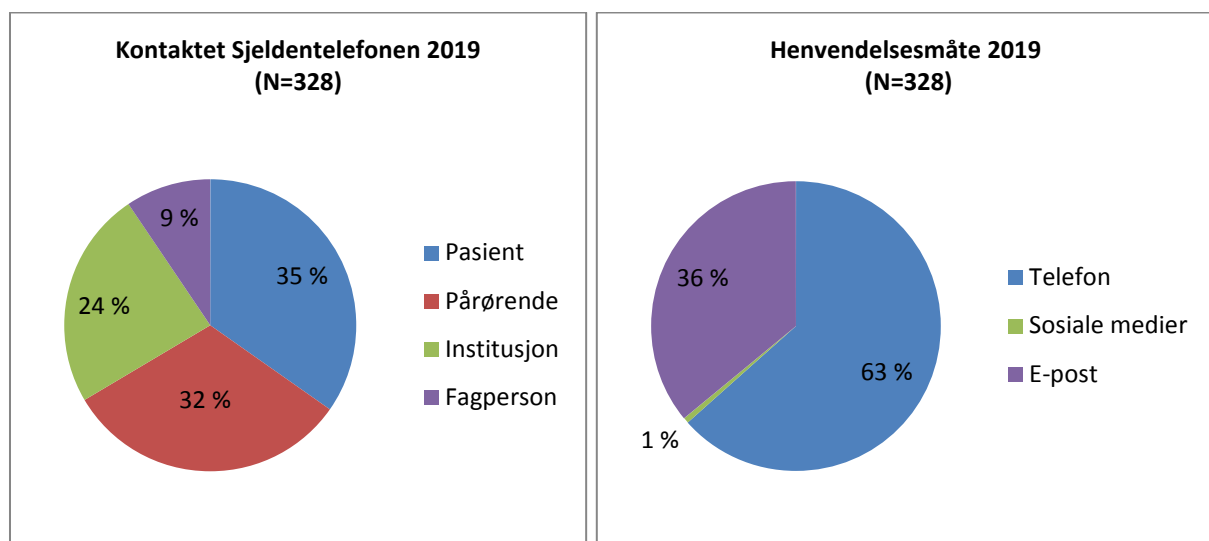
328 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2019

Det er en økning i antall henvendelser fra 2018 med 291 henvendelser til 2019 med 328 henvendelser. De foregående årene har det vært en svak nedgang i antall henvendelser.

Fordelingen av innringere er 35 % brukere, 32 % pårørende, mens fagpersoner og institusjoner står for resten, 33 %, av henvendelsene.

I 2019 valgte 63 % å ringe for råd og hjelp og 36 % skriver e-post. Dette viser at det er en betydelig oppgang i bruk av e-post sammenlignet med årene før. I 2018 var det 82 % som ringte og kun 17 % som skrev e-post, noe som i sin tur var en svak oppgang i bruk av e-post fra 2017 (15 %). Grunnen til at flere velger å bruke e-post kan være at tjenestens felles mailadresse ble eksponert mer på nett i 2019.

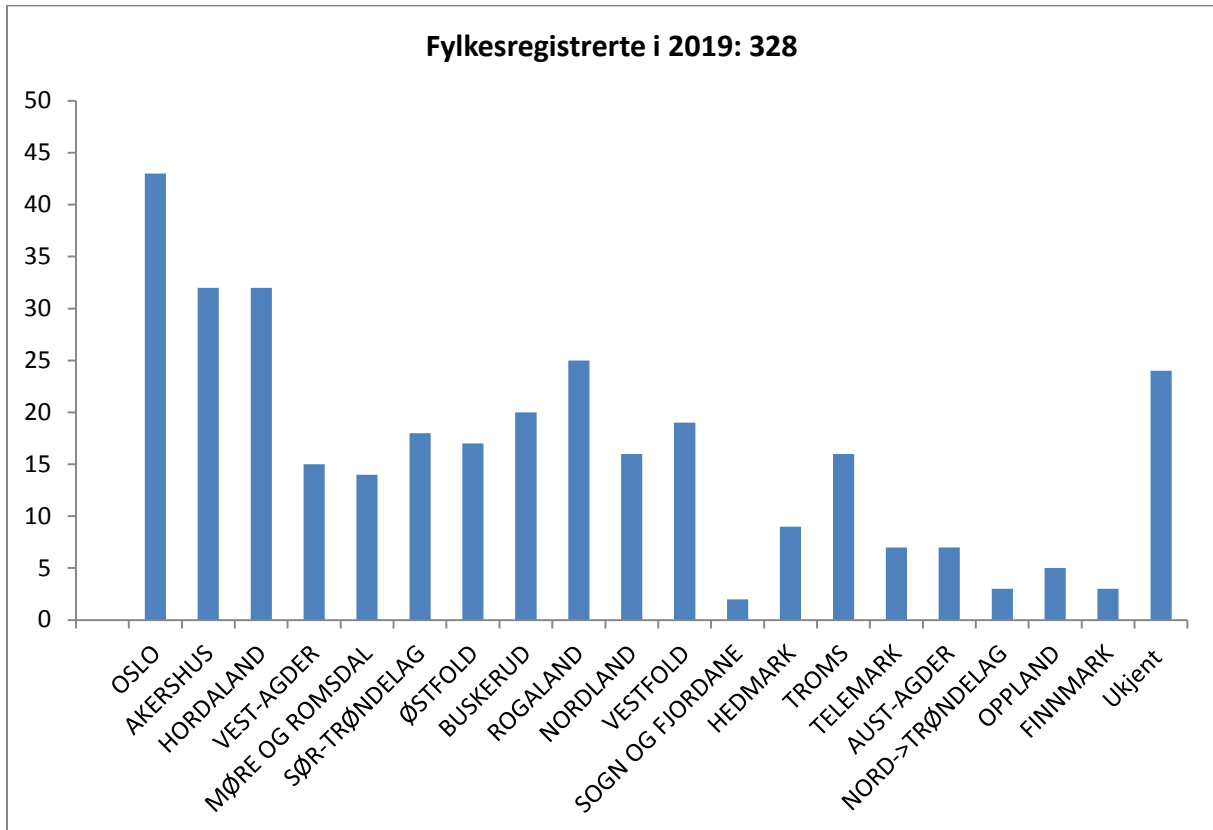
Sikker e-post eller personverngodkjente chat-løsninger ble vurdert i 2019, men er ikke prøvd ut som supplerende kanaler for Sjeldentelefonen. Det er et behov og ønske om sikker, digital dialog og det vil vurderes videre i 2020. Kompetansetjenesten har besluttet å jobbe med sikker digital dialog som et felles løft, og ikke som utprøving på enkelt-senter grunnet personvern (GDPR). Strategisk vil tjenesten vente på Helfo og Hdir sin felles, nasjonale chat-løsning, og resultatet av den interne kanalstrategien som ble startet opp i 2019.



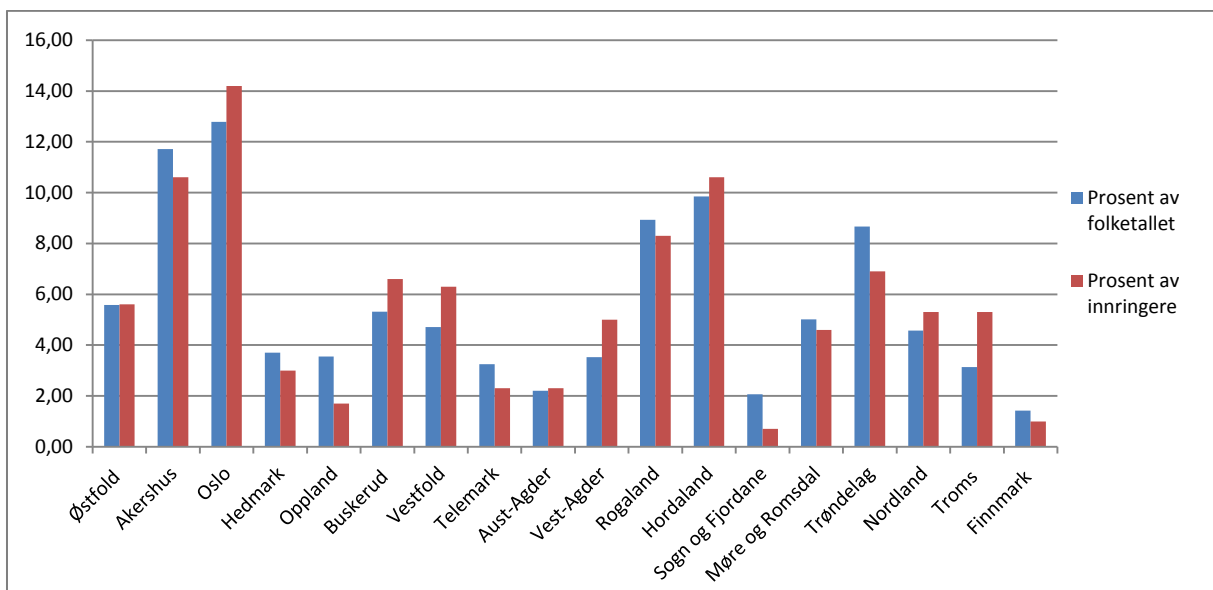
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet

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

Flere henvendelser er registrert som «ukjent». De fleste av disse henvendelsene er via e-post hvor adresse ikke er oppgitt.



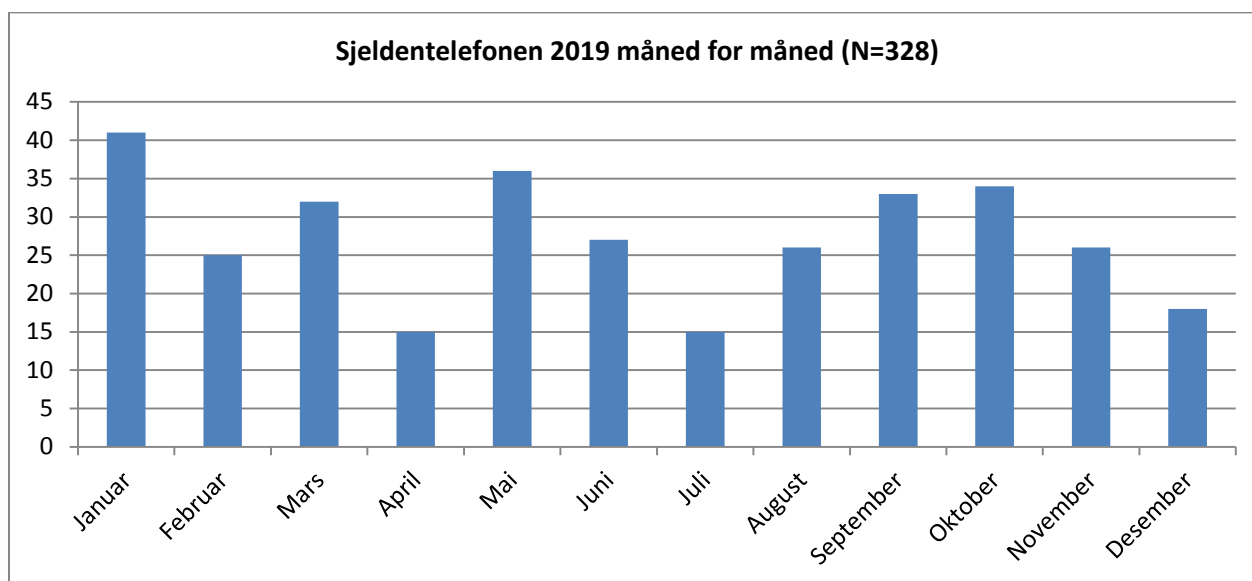
Tjenesten koordineres fra Oslo, og sju av ni kompetansesentre ligger på Østlandet. Derfor er det viktig å se om det er grunnlag for å si at Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud. Tabellen under viser at alle fylker er representert.



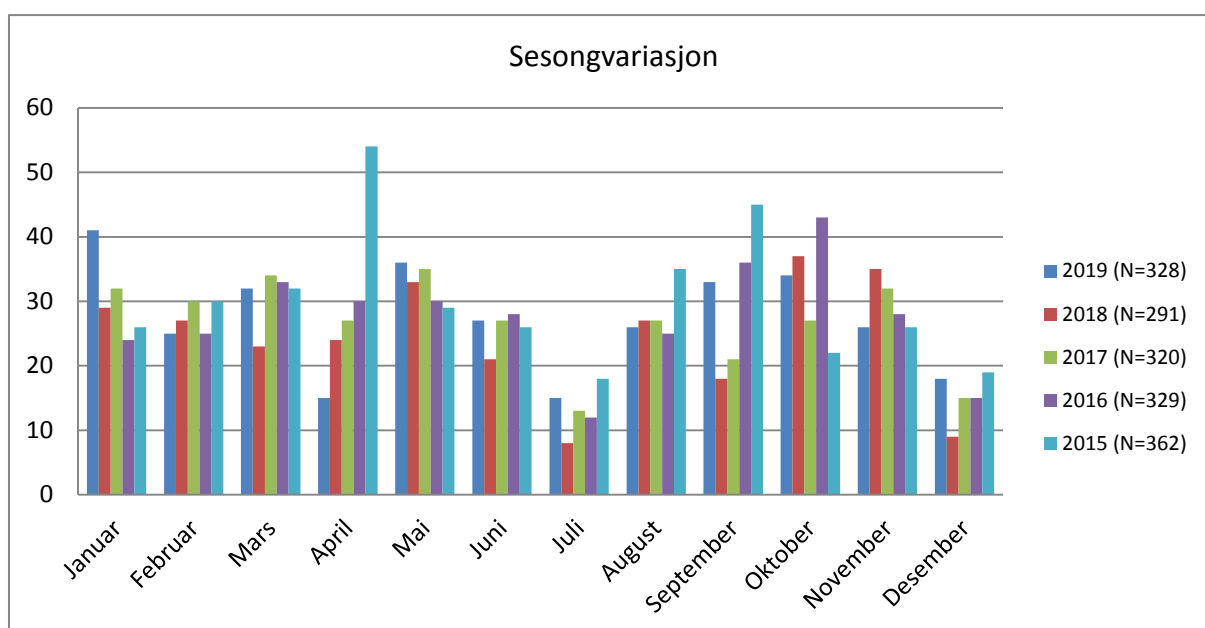
Saker i Sjeldentelefonen som gjelder personer med en sjelden diagnose inne til kontroll, oppfølging, eller er på et avgrenset behandlingsopphold på sykehus blir ikke alltid registrert på pasientenes hjemsted. Når fagpersoner fra OUS og andre høyspesialiserte miljø tar kontakt med Sjeldentelefonen kan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

Henvendelser til Sjeldentelefonen 2019 gjennom året

Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juli virker inn. I april og desember er det også registrert færre henvendelser. En forklaring på dette kan være ferieavvikling og at det ble arrangert personalsamling for tjenesten.



Sesongvariasjonen 2015-2019 viser samme tendens, med unntak av at april 2015 fikk dobbelt så mange henvendelser som vanlig, knyttet til gratis «reklamefrie dager på TV2».



Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2019

Det var 170 ulike diagnoser folk henvendte seg om i 2019, fordelt på 328 henvendelser. I de fleste tilfellene (135) var det kun registrert én henvendelse per diagnose. 24 diagnoser var registrert med to henvendelser, og 10 diagnoser var registrert med 3 henvendelser. «Ikke sjelden diagnose» og «ikke spesifisert» utgjør 28,5 % av alle henvendelsene.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Til førstesiden
(klikk)

Brukermedvirkning

2019

Innhold

Fellesenheten	1
Frambu senter for sjeldne diagnoser	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	2
Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	2
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	2
NMK- samarbeidet	3
Norsk senter for cystisk fibrose	3
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 2019 ble det gjort et større arbeid fra brukernes paraplyorganisasjoner på å oppdatere opplæringsprogrammene om brukermedvirkning. Det er blitt laget nye e-læringsprogrammer og nye kurs som skal møte behovet for opplæring av nye brukerrepresentanter. I den forbindelse inngikk kompetansetjenesten et samarbeid med paraplyorganisasjonene om å lage et hefte om brukermedvirkning på sjeldenfeltet. Heftet ble til i fellesskap mellom brukerorganisasjoner og kompetansetjenesten og er tilgjengeliggjort både fysisk og digitalt. Det er opprettet en egen nettside der vi har samlet ressursene om brukermedvirkning på sjeldenfeltet.

I 2019 har vi også styrket kompetansen på brukermedvirkning i forskning gjennom blant annet å ha arrangert en fagdag for brukerrepresentanter og ansatte i tjenesten om verktøyene som ligger i brukermedvirkning i forskning. Styrker og svakheter ble diskutert og vil bli fulgt opp videre i 2020.

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

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Det gjennomføres et Brukermøte i året, med representanter for brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnoser som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager med drøfting av tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre velges på Brukermøtet.

Frambus styre møtes til fire ordinære møter pr år. På septembermøtet står virksomhetsplanen for påfølgende året på sakskartet som drøftingssak, slik at styremedlemmene kan spille inn i forkant av arbeidet som foregår på senteret. Styret får også utkast til virksomhetsplan til orientering på desembermøtet.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerne inviteres også 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 vil vi også gjøre i 2020.

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

Frambu inviterer brukere og brukergrupper inn i forsknings- og utviklingsprosjekter, for å ivareta brukerperspektivet.

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 de regionale helseforetakene, samt leder fra NAPOS. Senterrådet ledes av Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord. Virksomhetsplanen ble sendt på høring til alle medlemmene av Senterrådet. Medlemmene i Senterrådet utgjør også fagråd for Norsk porfyriregister.

Brukerforeningen Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar også i kurskomité for de årlige pasientkursene og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. Norsk porfyriforening (NPF) ble oppløst på NPF sitt årsmøte den 17. august 2019

Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Senterets øverste 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.

I 2019 ble det avholdt to 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 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 mange 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. 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 2019 avholdt 3 møter.

Senterrådet arrangerte i april 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 2019; 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 Tone I. Torp. Brukerorganisasjonen har to representanter i senterrådet. Ingeleiv Haugen er den andre representanten – oppnevnt vår 2019. Senterrådet også bestått av representanter for de tre enhetene: Kristin Ørstavik (EMAN), Simen Stokke (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 Kai Ivar Müller og Synnøve M. Jensen (UNN/NMK), mens forskningsmiljøene var representert ved Marijke Van Ghelue (UNN/UiT) fra juni 2019. NMKs leder, Irene Lund, er sekretær for senterrådet.

Brukere av NMK-samarbeidet er både personer med diagnose, pårørende og fagfolk fra det nasjonale fagfeltet. Hver representant i senterrådet 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. På Frambu inviteres «brukerstemmer» under fagkurs, mens program for brukerkurs ofte utarbeides i samarbeid med brukerforeningen FFM.

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 er gjennomført to møter i 2019, hvorav ett er et fysisk møte. Referater fra Senterrådsmøtene er publisert på NSCFs nettside. Det er utarbeidet mandat i henhold til NKSD anbefalinger. Nyvalg er gjennomført 2019. Representasjon i forhold til alle diagnoser er viktig, og NCF 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.

Brukermedvirkning på individnivå

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

Senter for sjeldne diagnoser

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. Brukerrepresentanter fra senterrådet er med og planlegger innholdet for den to-dagers samlingen. Dag 2 er brukernes egen dag der de følger opp saker fra samlingens Dag 1 og diskuterer problemstillinger som de ønsker at senteret skal ta opp. 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 2019 ble det avholdt 3 senterrådsmøter. Senterrådet blir forelagt virksomhetsplan, årsrapport, budsjett, regnskap og andre sentrale og strategiske dokumenter i henhold til mandatet og årshjulet som er lagt for senterrådets 3 faste møter. 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.

Senterrådet er forelagt Årsrapporten for 2019 i årets første møte 30. januar 2020.

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.

Senterrådets sammensetning 2019

<p>Anita Kjersheim (leder 2017-19) Fabry pasientforening i Norge</p> <p>Stian Skarelven (brukerrepresentant 2018-20) Den norske PKU-foreningen</p> <p>Åse Samuelson (brukerrepresentant 2018-20) Norsk craniofacial forening</p> <p>Elisabeth Borrebæk (brukerrepresentant 2018-20) Osler-foreningen</p> <p>Camilla Enger (varamedlem 2017-19) Iktyoseforeningen i Norge</p> <p>Richard Ødegaard (varamedlem 2018-20) Foreningen for Bardet-Biedel syndrom (BBS)</p> <p>Kaisa Haugen (ungdomsrepr./ observatør, 2017-2019) Den norske PKU-forening</p> <p>Lotte Otelie Sørensen (ungdomsrepr./observatør, 2018-2020) Fabry pasientforening</p> <p>Jon Erik Finnvold (fagrepresentant) Forsker ved Velferdsinstituttet NOVA</p> <p>Asbjørg Stray-Pedersen (fagrepr.) overlege. Nyfødtscreeningen, Kvinneklinikken, OUS</p> <p>Olve Moldestad (Sekretær) Leder ved Senter for sjeldne diagnose</p> <p>Birgitte L Bjerkely Ass. senterleder SSD</p> <p>Anne Undrum (Ansattes representant)</p> <p>Olga Solberg (Ansattes vararepresentant)</p>

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 benytter 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.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har et senterråd med fire representanter fra brukerforeningene m/vara, og to representanter for tjenesteapparatet. I tillegg møter senterleder og medisinsk rådgiver, og enhetsledere 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 2020 i sitt møte i november 2019.

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 forsknings- og utviklingsprosjektene som pågår på TRS, enten i form som deltagere i en referansegruppe eller som medforskere.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Til førstesiden
(klikk)

Likeverdig tilbud, inkl klinisk aktivitet og samarbeid med andre tjenester

2019

Innhold

Likeverdig tilbud i kompetansetjenestens strategi	1
Klinisk aktivitet på sentrene	1
Fellesenheten	2
Frambu senter for sjeldne diagnoser	4
NAPOS	6
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	9
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	10
NMK- samarbeidet	11
Norsk senter for cystisk fibrose	13
Senter for sjeldne diagnoser	15
TAKO- senteret	17
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	18

Likeverdig tilbud i kompetansetjenestens strategi

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 i strategiperioden 2017 - 2021:

1. NKSD har årlige planer for likeverdig tilbud
2. Ansvarsfordeling og samarbeidsformer mellom NKSD og andre tjenesteytere er tydelig avklart, og organisering av tilbud og tjenester til personer med sjeldne diagnoser er beskrevet.
 - a. NKSD har bidratt til at brukergruppene har tilbud om diagnostikk, behandling og oppfølging i det ordinære tjenesteapparatet, på linje med ikke-sjeldne diagnoser.
3. NKSDs rolle som nasjonal kompetansetjeneste er tydelig for målgrupper og samarbeidsparter.
 - a. NKSDs kliniske virksomhet er beskrevet.
 - b. Veiledningstilbudet er definert og tilgjengelig.
4. Modell for håndtering av hvilke diagnoser som skal ha tilbud i NKSD («Fasemodellen») er implementert og i aktiv bruk.
 - a. Kompetansetjenestetilbud til nye diagnoser er etablert i samarbeid med berørte brukere.
 - b. Verktøy og metoder for å kartlegge diagnosegruppens behov er implementert.
 - c. Tjenestens tilbud til brukergruppene er evaluert og revidert i samarbeid med brukerne.
 - d. Diagnoser og diagnosegrupper som ikke lenger skal ha kompetansetjenestetilbud er helt eller delvis faset ut av tjenesten, i samarbeid med berørte brukere.
 - e. Modellen tar hensyn til personer med ultrasjeldne diagnoser.
5. Internasjonalt arbeid
 - a. NKSD bidrar til at flere norske miljøer 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 2019.

I denne delrapporten er alle beskrivelsene av likeverdig tilbud fra enhetene samlet i løpende tekst, samt tabellpunktene «C1» om utarbeidelse av planer for likeverdighet. Se også beskrivelse av Sjeldentelefonen i eget kapittel for likeverdig tilbud for akkurat dette tilbudet.

Klinisk aktivitet på sentrene

Klinisk aktivitet er beskrevet i eRapport i eget avsnitt, samt i tabellpunkt «C4» under hvert kompetansesenter nedenfor her.

Fellesenheten

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Alle sentre i NKSD skal i sine 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.	Ivaretatt
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 ansvarsområde mht fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud. NKSD-fs oppgave er å lage en samlet oversikt basert på sentrenes planer, og formidle denne gjennom rapportering.	Ivaretatt
C3	Enhetens samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter, NAV oa	Delta i forum i Barne- og ungdomsklinikken for ulike nasjonale og regionale tjenester	Ivaretatt
		Deltagelse i Hdirs møte for nasjonale tjenester	Ivaretatt
		Avtale/samarbeid med NAV, f.eks rutiner med årlige møter.	Ivaretatt
		Vurdere samarbeid med senter for pasientmedvirkning og samhandlingsforskning	Ikke ivaretatt
		Virksomhetsdialog med Statped: Revisjon av Statped- avtale (2020)	Ivaretatt
		Besøke avdelinger for medisinsk genetikk	Delvis ivaretatt
		Møte med ungdomsråd OUS: Info-app	Ivaretatt
		Dialog med Direktoratet for eHelse om koding	Ivaretatt
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.	Ivaretatt
C4			

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	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. Frambu bidrar via Sjelden.no med kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen.	Avslutning av fasemodellprosjekt, Frambu er nå harmonisert med de øvrige i NMK-samarbeidet og gir tilbud til de samme gruppene Inntak til kurs og fordeling av veiledningstjenester gis uavhengig av bosted.
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. Statped midt og Frambu har et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde.	Frambu opplever ikke uklarhet i grensene mellom våre kompetansetjenester/ andre samarbeidspartnere
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Samarbeidsavtale med Statped Deltagelse på møter for sosionomer i habiliteringstjenesten og andre institusjoner innen Helse Sør-Øst to ganger i året. Samarbeid mellom Statped sørøst, Habiliteringstjenesten i Hedmark og Frambu om diagnosegruppen AT Profesjonsgrupper (leger, kliniske ernæringsfysiologer, pedagoger, sosionomer, kommunikasjonsrådgivere) for ansatte i NKSD Utstrakt samarbeid med	Gjennomført

C3 forts.		ulike habiliteringstjenester i planlegging og gjennomføring av regionale fagkurs, veiledningstjenester og enkelte brukerkurs	
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Frambu har ikke ansvar for utredning, diagnostisering eller behandling. Det kliniske arbeidet vil i hovedsak være: Konsultasjoner og gruppesamtaler for barn og voksne under kurs. Kunnskapsformidling til andre fagmiljøer med samarbeid rundt utredninger og diagnostisering, samt drøfting av behandlingstilbud og andre tiltak for våre diagnoser. Kliniske undersøkelser som del av forskningsprosjekter. Konsultasjoner og veiledningstjenester som gjelder spesifikke områder som ikke kan løses av andre instanser.	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen inngår som et naturlig verktøy i utvikling av diagnosetilbudet. Alle Frambus diagnoser er faseplassert. Plasseringen er styrende for utarbeidelse av kurskalender, i vurderingen av veiledningsform, nivå på dokumentasjon etc. Alle diagnosenes plassering gjennomgås én gang i året.	Gjennomført

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Det er søkt om medlemskap i ERN-NMD. Søknaden er utgått fra OUS/EMAN, og NMK/ UNN og Frambu er inkludert.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Bruke medlemskapet i Eurordis aktivt.	Frambu er medlem av Eurordis og direktør deltok på årsmøtet i mai

NAPOS

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	<p>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 2019 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 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 2019. 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</p>	Vi mener at alle pasienter og helsepersonell i Norge får et likeverdig tilbud når det gjelder dette

C1 forts.		<p>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 2019 vil NAPOS fortsette videreutviklingen av nettsiden, samt holde den oppdatert med aktuelle nyhetssaker.</p> <p>Samarbeid med regionale fagmiljø NAPOS arbeider kontinuerlig for å etablere lokale kontaktpersoner på de forskjellige sykehusene hvor pasienter med porfyrisykdom sogner til og har tett samarbeid med Nordlandssykehuset, St. Olav Hospital, Stavanger universitetssykehus og Oslo universitetssykehus. NAPOS tilbyr i tillegg internundervisning på andre sykehus rundt om i Norge.</p>	
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. Aasne Aarsand sitter i referansegruppene for Nasjonal behandlings-tjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskifte-sykdommer og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte-sykdommer.
	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 Nordlandssykehuset februar 2018, med purringer både i 2018 og 2019 uten å ha fått svar. Vært diskutert på Senterrådsmøte høsten 2019. Møte med St Olav utført i 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	Utført. Henvendelse HELFO ang. SMT-liste og behov for endring i liste. Oppfølging av sak om lysbeskyttende film i bil i forhold til NAV og Statens vegvesen.

C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	NAPOS skal i 2019 tilby rådgivning angående diagnostikk og behandling til helsepersonell og pasienter over hele landet, både per telefon, e-post og brev. I samarbeid med MBF 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 med den aktuelle porfyrisykdommen.	Utført
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Litt avhengig av tid og ressurser på NAPOS vil vi vurdere å bruke fasemodellen på noen av diagnosene ved NAPOS	Dessverre ikke ressurser til dette

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Foredrag om NAPOS og MetabERN samt tips til hvordan å søke i møte om Konferanse om nasjonale tjenester, Haukeland Universitetssykehus, 20. mars 2019.
C6	European Reference Networks - MetabERN	NAPOS er medlem i MetabERN	Se punkt A16
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		
C7	European Porphyria Network (EPNET) Association	De norske pasientforeningene NPF og PIN er informert om muligheten til å delta som assosiert medlem i EPNET	NPF nedlagt 2019. Se punkt A16

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser 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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Ved forespørsler om NevSom har bidratt til NOU om autisme og Tourette gjennom møter med utvalget og skriftlige innspill. Det forventes at NOU'en vil påpeke en rekke mangler og forbedringsområder forventes å bli et viktig grunnlag for videreutvikling av tjenestene til disse diagnosene.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	I 2019 har senteret jobbet med å avklare veien videre i en prosess som har vært ledet av fellesenheten i NKSD og som har involvert flere av sentrene i NKSD. I desember ble det besluttet at samarbeid mellom NevSom, Frambu og NK-SE skal formaliseres i en samarbeidsavtale. Samarbeidet skal særlig fokusere på sjeldne tilstander der autismespekterforstyrrelse er en fremtredende problemstilling og på sjeldne tilstander med betydelig psykiatrisk komorbiditet.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Statped og NAV er representert i NevSoms senterråd. I samarbeid med ulike enheter i NAV og under ledelse av Fagsenteret for NAV Hjelpemidler og tilrettelegging ble arbeidet med økt informasjon om arbeidssøkere med nevrouviklingsforstyrrelse som initialt ble startet i 2008, i 2019 avsluttet med utgivelsen av veiledningshefte «Arbeidssøkere med Tourettes syndrom» og en nasjonal avslutningskonferanse med mer enn 200 deltakere fra alle deler av tjenesteapparatet.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Senteret veileder helsepersonell i spesialist- og førstelinjetjeneste om alle senterets diagnoser. Tjenesten omfatter råd og anbefalinger om diagnostiske avveininger, behandling (både medikamentell og ikke-medikamentell) og annen oppfølging. Veiledningen utløses av at helsepersonell på eget initiativ henvender seg til senteret, og gjennom fagnettverk som drives av NevSom for helsepersonell i klinisk virksomhet. I arbeidet med oppfølging av personer som har utviklet hypersomni etter vaksinasjon med Pandemrix (særskilt oppdrag) utredes pasienter ved NevSom og det utarbeides behandlingsplan som anbefales fulgt opp av behandlingsansvarlig lege.
C5	Videreutvikling av diagnositilbudet (Fasemodellen).	Det er besluttet at det skal gjøres grundig fasevurdering av autisme og Tourettes syndrom i 2020.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Initiativ/brev SKH og Rolf Froncek til SGA om søvn som et aktuelt område.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		Brukerrepresentanter involvert i Nordic Sleep Conference 2019 og planleggingen av Nordic Narcolepsy Symposium 2020.

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultat
C1	<p><i>Plan for likeverdig tilbud</i></p> <p>Lik tilgang til kunnskap er en av forutsetningene for likeverdige tjenester og vi prioriterer enkel tilgang til nettsider med oppdatert diagnose- og behandlinginformasjon</p> <p>Helsenorge.no: alle diagnosebeskrivelser</p> <p>Oslo universitetssykehus: behandlingstekster</p> <p>Nettverkssamarbeid i regionene gjennom nettverksmøter i OUS om tverrfaglig behandling av tuberøs sklerose kompleks</p> <p>Fagkurs gjennom videokonferanser til alle helseregioner</p> <p>Veiledere for utredning, behandling og oppfølging, foredrag og informasjon er tilgjengelig på nett</p> <p>Teksting av video på nett (universell utforming)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hvordan ketogen diett virker ved GLUT1-mangelsykdom - Dravet syndrom - medisinsk informasjon 	<p>I 2019 er individuelle tilbud trappet ned til fordel for aktivitet rettet mot tjenesteytere.</p> <p>Senteret har prioritert nettverksarbeid for å dekke alle regioner.</p> <p>Arbeid med behandlings- og oppfølgingsveiledere samt behandlingstekster fortsetter.</p> <p>Diagnoseinformasjon på helsenorge.no med link til senterets nettsider.</p> <p>Diagnosekurs for fagpersoner gjennom video-konferanse har stor interesse og deltagelse fra alle helseregioner. Etter ønske fra brukerrepresentanter i senterrådet er disse nå også åpne for pårørende. Vår erfaring er at vi når flere gjennom korte VK kurs enn ved fysiske dagskurs på senteret eller i regionene.</p> <p>Ikke utført. Videreføres</p>
C2	<p>Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.</p>	<p>SSE og kompetansesenteret har overlappende ansvar for landets epilepsipasienter. SSE med sine lands- og regionsfunksjoner og NK-SE med senteransvar for de som har sjeldne og sammensatte epilepsidiagnoser. SSE og NK-SE tilhører hver sin klinikk i OUS og skal samarbeide om å gi tilbud til de samme pasient-gruppene. Behandlingstjenesten og kompetanse-tjenesten samarbeider i enkeltsituasjoner om kompetanseoverføring og -utveksling med pasientens lokale behandlingstjeneste.</p> <p>De fleste av kompetansesenterets diagnosegrupper har sammensatte og komplekse tilleggsvansker og nevrokognitive funksjonsforstyrrelser er overrepresentert.</p>

C2 forts.		Disse brukerne har også regionalt kompetansesentertilbud fra regionale sentra og ved 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. Det pågår nå et samarbeid mellom NevSom, Frambu og NK-SE for å utarbeide et konkret forslag til håndtering og videreutvikling av NKSDs tilbud til sjeldne diagnoser som gir nevroutviklingsforstyrrelser.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Samarbeid med Solberg skoles spesialpedagoger (Akershus fylkeskommune) med nasjonalt pedagogisk utredningsansvar.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Kompetansesenteret har ikke klinisk aktivitet, men understøtter og samarbeid med klinikker. Senteret har en overlege i delt stilling i samarbeid med Avdeling for nevrohabilitering, Nevroklinikken i OUS.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	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.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	ERN EpiCare møter	2
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Brukerrepresentant deltager i europeisk nettverk	1 (Dravet)

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Frambu: Avslutning av fasemodellprosjekt i 2019. Flere diagnoser gis nå tilbud ved Frambu i tillegg til NMK og EMAN. NMK-samarbeidet vil fortsette å arbeide med fagfolk lokalt med kursarrangementer i regioner og med invitasjoner til workshop og nettverksmøter. Dette gir kompetanseheving lokalt og et mer likeverdig tilbud. Gjennom medlemskap i ERN-NMD vil internasjonal kompetanse lettere kunne nyttiggjøres av norske pasienter. NMK-samarbeidet starter opp en evaluering av tilbudet til viktige diagnosegrupper (fasemodellen). Dette vil gi oss en bedre oversikt over tilbud til brukergruppen i hele landet. Pasienter som er henvist og brukere som deltar i kurs, tas opp på like vilkår uavhengig av hvor de bor.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver	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 samarbeid med brukerorganisasjonen Foreningen for muskelsyke.

C2 forts.	og roller vs. andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	<p>Andre aktuelle nasjonale kompetansetjenester:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling • Nasjonal kompetansetjeneste for nevropatisk smerte • Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse <p>Vi opplever ikke uklarhet i grensene mellom våre kompetansetjenester.</p>
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	<p>NMK-samarbeidet samarbeider med helsesportsentrene Beitostølen og Valnesfjord og Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse – Aktiv ung.</p> <p>EMAN samarbeider tett med Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer som ligger ved Rikshospitalet. EMAN etablerer et tettere samarbeid med rehabiliteringsinstitusjonene i spesialisthelsetjenesten i helse Sør-Øst.</p> <p>EMAN deltatt ved Nasjonal faggruppe for Spinraza-behandling sitt videomøte 19.februar, 7.oktober, 16.desember og fysisk møte på Møte på Gardermoen 3.juni</p>
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	<p>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 nevrologisk behandling og optimalisering av pasientenes muligheter for funksjonell bevegelse. Det legges stor vekt på samarbeid med lokale fysioterapeuter – bl.a. ved at pasientene får med hjem filmopptak av aktuelle tiltak.</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>Frambu: har ikke ansvar for utredning, diagnostisering eller behandling. Det kliniske arbeidet vil i hovedsak være:</p> <p>Konsultasjoner og gruppesamtaler for barn og voksne under kurs.</p> <p>Kunnskapsformidling til andre fagmiljøer med samarbeid rundt utredninger og diagnostisering, samt drøfting av behandlingstilbud og andre tiltak for våre diagnoser.</p> <p>Kliniske undersøkelser som del av forskningsprosjekter. Konsultasjoner og veiledningstjenester som gjelder spesifikke områder som ikke kan løses av andre instanser.</p>

C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Frambu har utvidet sitt diagnosegrunnlag i harmoni med resten av NMK-samarbeidet. I den forbindelse er det gjennomført hospitering ved NMK. NMK-samarbeidet startet med evaluering av tilbudet til to av diagnosegruppene i 2018 (Duchenne MD og Dystrofia myotonika type 1). Evalueringssamarbeidet ble fullført i 2019. Resultatene ble kunngjort i form av webartikler på NMKs webside og delt på Facebook.
----	---	--

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljøer er involvert i European Reference Networks (ERN).	Søke medlemskap i ERN-NMD i 2019	Det er søkt om medlemskap i ERN-NMD.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	NMK besøker Muskelsvindfonden med representasjon fra Foreningen for Muskelsyke (FFM)	Ikke gjennomført pga vanskelig å finne dato.
			NMK-samarbeidet har bidratt til FFMs diagnoseprosjekt og har gjennom dette oppfordret foreningen til å styrke den internasjonale representasjonen gjennom deltakelse på europeiske og nordiske konferanser og kongresser. NMK-samarbeidet mener det vil være svært nyttig for brukerforeningen å knytte sterkere kontakter internasjonalt.

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	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 kausal behandling for CF ble tilbudt alle landets pasienter fram til jan. 2019. Venter nå på gjennomgang fra Nye Metoder for å se om dette vil være tilgjengelig videre. Per nå får de som startet med behandling før jan. fortsette, men ingen får starte ny behandling. Dette gir ikke et likeverdig tilbud og er problematisk. Alle landets pasienter utredes enten ved OUS eller Haukeland sykehus – det tilstrebes likeverdige fagmedisinske vurderinger.
C1		Det har vært et økt tolkebehov ettersom vi har flere pasienter og familier som ikke er norsktalende. Behovet for informasjonsmateriale

forts.		<p>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.).</p> <p>SDS omsorg i Norge: Konkrete forslag til løsninger i samarbeid 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 2020.</p>
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	<p>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».</p> <p>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).</p> <p>Samarbeide med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker» på klinisk indikasjon.</p>
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Senteret har et samarbeid med SLV, HELFO og Sykeshusinnkjøp om godkjenning av og implementering av nye medisiner, eksempelvis årsaksbehandling av CF. Midlertidig stoppet i påvente av Nye Metoder sin vurdering.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	<p>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 arbeid 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.</p> <p>NSCF ivaretar diagnostisering av barn med positiv nyfødtscreening for barn født i Helse SørØst, Helse Midt og Helse Nord.</p> <p>Klinisk aktivitet for sykepleierne viser økt aktivitet med krevende koordinering av konsultasjoner og undersøkelser, og individuell tilrettelegging for anbefalt infeksjonskontroll ved begge CF-seksjoner.</p> <p>Tilgjengelig behandling iverksettes etter etablerte behandlingsprotokoller med definerte indikasjoner og vurderinger av effekt. Vurderes en behandling som ineffektiv stoppes den.</p>
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 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).	Sende søknad om medlemskap til ERN Lung	Sendte inn søknad til ERN Lung 29.11.19.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

C 01 Plan for likeverdig tilbud	Se tekstdel pkt. 4.3.1 for en kort beskrivelse av plan for hvordan det vil bli arbeidet med likeverdig tilbud på senternivå, med særlig vekt på det tjenesterettede arbeidet.
C 01 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.
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Publisere alt materiell på nett. Legge e-læring, filmer og podcast vi lager på Sjelden.no
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Her gis en beskrivelse av senterets samarbeid med andre kompetansemiljø og tjenester i det tverrsektorielle tjenesteapparatet
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Se tekstdel pkt. 4.3.2 Avklaring av ansvarsområder i forhold til andre nasjonale tjenester
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	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.
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Her gis en beskrivelse av senterets samarbeid med andre kompetansemiljø og tjenester i det tverrsektorielle tjenesteapparatet

C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Uttalelser i barnevernsaker
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Se tekstdel 4.3.3 Beskrivelse av klinisk aktivitet
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Være forberedt på oppgaver i forbindelse med ny Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped).	Samarbeid med Nasjonal IKT HF om ny elektronisk journalmodul. 2 pers. 3 timer.
C 04 Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Se tekstdel pkt. 4.3.3 om klinisk aktivitet som foregår, hva som kan karakteriseres som medisinsk utredning, diagnostisering og behandling og i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling» (fra Hdirs tilbakemelding på årsrapport 2015).
C 04 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.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen ble i 2016 godkjent av Helse Sør-Øst og senteret vil i 2019 bruke modellen på noen utvalgte diagnoser.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen tenkes brukt inn i planlegging av tjenester for de ulike diagnosegruppene, f. eks. kurs og materiell. Flere diagnoser skal gjennomgås internt på SSD i 2020 for å se hvilke diagnoser som trenger større oppmerksomhet.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Diagnoseevaluering av Aniridi (Fasemodellen) Beslutning; livskvalitet-undersøkelse før endelig avgjørelse. Prosjektbeskrivelse er under utarbeidelse.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Diagnoseevaluering av Albinisme (Fasemodellen) Pågår i regi av NKSD-f.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Diagnoseevaluering av anoti/mikroti (Fasemodellen) Ikke ferdig pga ressursmangel/sykdom

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

C 06- Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	Det er søkt om medlemskap i ERN-RITA, European Reference Network on Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases. Bidratt i diskusjoner i forbindelse med andre søknader i regi av OUS/HSØ.
C 07-Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Invitert senterrådets brukerrepresentanter til Eurordis konferansen 2020 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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	<p>TAKO-senteret tar imot henvisninger fra hele landet og vurderer disse uavhengig av bosted, etnisitet, alder eller kjønn. Vi vektlegger å bruke klinikken på en slik måte at vi systematisk fremskaffer kompetanse til bruk i senere kompetansespredning.</p> <p>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 vi ønsker å videreutvikle samarbeidet med disse. Vi har startet med systematisk kompetanseoverføring til disse sentrene ved hjelp av jevnlig videokonferanser.</p> <p>Vi forsøker ellers også å nå ut til fagpersoner i hele Norge med kurstilbud og diagnoseinformasjon og prioriterer invitasjoner til konferanser/kurs der fagfolk fra hele landet samles.</p>
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	<p>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.</p> <p>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.</p>
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.

C4 forts.		Vi er likevel opptatte av å gi et så likeverdig behandlingstilbud som mulig, og begrunne godt der vi velger å gjøre det. Ved behandling opprettes tett dialog med lokal tannhelsetjeneste, eller andre i primærhelsetjenesten. 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).	Fasemodellen har blitt vurdert å være mindre aktuell for TAKO-senteret enn for de andre sentrene, da vi hele tiden har gitt tilbud til alle sjeldne diagnoser med munnhelseutfordringer. Vi gir vårt tilbud basert på alvorlighetskriteriet snarere enn på grunnlag av diagnose. Vi ser at det i 2019 likevel kan være aktuelt å jobbe med fasemodell for noen av de diagnosene vi jobber mest med da dette er en god metode for å oppdatere den kunnskap og kompetanse vi har på området. Eksempler på diagnoser det er aktuelt for er ektodermal dysplasi, Prader Willi syndrom, kjerubisme og Gorlin syndrom. Dette er diagnoser som har fått mye oppmerksomhet ved senteret, og vi ser at vi også må flytte fokus mellom ulike diagnoser over tid

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Vi er med som samarbeidspartner i søknad om deltagelse i ERN cranio.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		Ingen

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 ble ikke forventet resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

	Aktivitet	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	For å gi mest mulig likeverdig tilgang til kunnskap har vi prioritert arbeid med å samle, utvikle og spre kunnskap. Kunnskapen spres i flere kanaler for å tilpasses til ulike mottagere. Tilbakemeldinger fra enkeltbrukere og fra brukerforeninger gir viktig informasjon om nytteverdi og kunnskapsbehov. Vi erfarer at diagnoseinformasjon på våre nettsider leses av mange. Derfor har vi prioritert å oppdatere denne informasjonen, og å lage tekster om stadig flere diagnoser. Det er også produsert flere filmer og podcaster om temaer som brukere og våre fagpersoner mener er relevante og egner seg for dette formatet. Ansatte fra TRS deltar i klinisk virksomhet både i OUS og i Sunnaas sykehus. Dette er en god måte for å både bidra til kvalitativt gode tilbud til brukerne, og å knytte kompetansetjeneste og behandlingstjeneste tettere sammen. Videre forsøker vi å gi tilbud til brukere som er nye med diagnosen om råd og veiledning om å leve med diagnosen. I tillegg har NKSD besluttet en ordning som gir enklere tilgang til kompetansetjenester for personer med ultrasjeldne tilstander.

		Vi har deltatt på samlinger for mange av brukerforeningene. I tillegg til å gi faglige bidrag på relevante emner for de aktuelle, erfarer vi at dette også er en god arena for å treffe brukere, og del i deres erfaringer med å leve med diagnosen for å lære. Brukere benytter også ofte anledningen til å spørre våre fagpersoner om temaer de lurer på ved slike anledninger.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	<p>TRS samarbeider med og sprer kunnskap til andre nasjonale og regionale tjenester. Dette gjelder både andre kompetansetjenester og behandlingstjenester.</p> <p>De etablerte klinikkene er videreført med bidrag fra TRS.</p> <p>TRS har videreført samarbeid med Nasjonal behandlingstjeneste for eksteremittetsanomali. Ortopeder tilknyttet ortopedisk avdeling og den nasjonale behandlingstjenesten hadde i vårhalvåret et engasjement der de sammen med ansatte i TRS bl.a. utarbeidet søknad til ERN-BOND og gjorde forarbeidet til et register for skjellettdysplasier.</p>
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomhet. (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	<p>TRS har deltatt i flere multidisiplinære klinikker for både skjelett tilstander og bindevevstilstander. I tillegg til klinikkene i OUS vi har bidratt i over flere år, er det dette året kommet to nye til; Det er opprettet en rehabiliteringsklinik for voksne over 18 år med skjellettdysplasier i Sunnaas sykehus, som betjenes av leger fra TRS. Dette er et prosjekt over to år, som skal evalueres med tanke på evt. permanent behov og organisering. Det er også etablert en tverrfaglig poliklinikk for barn i alderen 0 – 5 år med akondroplasi i OUS, der TRS har bidratt i planlegging i deltar i klinikkene.</p> <p>Mange med våre diagnoser får tilbud om rehabilitering i Sunnaas sykehus. 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.</p> <p>Ordningen med å gi enklere tilgang til kompetansetjenester for personer med ultrasjeldne tilstander gjør at vi har en noe lavere terskel for å gi individuelle tilbud til disse. TRS har derfor sett flere med svært sjeldne tilstander enn tidligere år, og forsøkt å bruke eksisterende kunnskap fra andre diagnoser vi kjenner til å gi råd og veiledning. Vi har ellers gjennomført 5 kurs for brukere og deres familie med god deltagelse. Ett kurs ble avlyst pga liten påmelding.</p> <p>Tilbudet til personer som nylig har fått diagnose forsøker vi å gi i grupper. Disse oppholdene har fokus på konsekvensen av å leve med en sjelden diagnose. I tillegg legges det mye vekt på 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.</p> <p>I etterkant er den nye kunnskapen gjennomgått og systematisert, og gir grunnlag for oppdateringer av nettsider, samt nye filmer, podcaster osv. Vi har dette året erfart at det kan være vanskelig å få til gruppeopphold, og har derfor gitt noen individuelle tilbud til brukere som er nye med diagnosen.</p> <p>I enkelt tilfeller henvender brukere som ikke har ultrasjeldne diagnoser seg med</p>

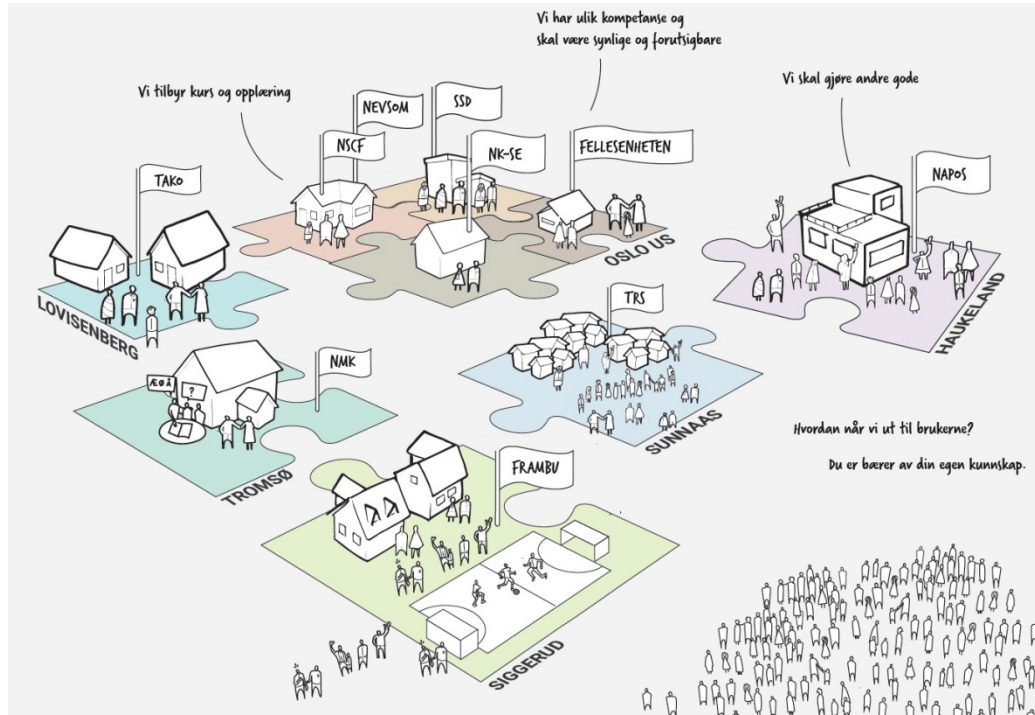
C4 forts.		spesifikke problemstillinger som ikke lar seg løse gjennom et gruppeopphold eller i det ordinære tjenesteapparatet. I noen tilfeller enkeltpersoner tilbys da en konsultasjon på TRS.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Med bakgrunn i evalueringen av to grupper i 2018, har vi dette året gjort en vurdering av dette arbeidet som grunnlag for videre evalueringer i 2020.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks	Søkt medlemskap i ERN-BOND	Søknad utformet sammen med Nasjonal behandlingstjeneste for ekstremitetsanomali, OUS. Godkjent av Helsedirektoratet.
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks	Søkt medlemskap i VASCERN	Søknad utformet sammen med Bindevevsklinikken i OUS. Godkjent av Helsedirektoratet under forutsetning av at det etableres et nasjonalt nettverk for bindevevstilstandene.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		Ingen



Nasjonal kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**



Kunnskapsspredning

Til førstesiden
(klikk)

og

undervisning

2019

Innhold

Innledning og hovedtall formidling 2019	3
1. Fellesenheten.....	3
2. Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	7
3. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS.....	14
4. Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE	24
5. Nevromuskulært kompetansesenter – NМК	28
6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevrotviklingsforstyrrelser og hypersomnier .	35
7. Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF	37
8. Senter for sjeldne diagnoser SSD	50
9. TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	66
10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	70
Sjeldne diagnoser på Helsenorge.no 2019	76

Innledning og hovedtall formidling 2019

Hvert år utarbeider de 9 kompetansesentrene og felleseenheten 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 2019 samlet i ett dokument.

1.Felleseenheten

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 kons. mv.

	Aktivitet	Resultatmål	
B1	Veiledning	Utreiser	Ikke aktuelt
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Samtale med brukere/brukerrepr./organisasjoner:	Ivaretatt, ved behov
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: Samtale med brukere/brukerrepr./organisasjoner:	Ivaretatt, ved behov
B2	Kurs/opphold Seminar, Konf.	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på. Se liste A1, der det er markert B6.	Ivaretatt (se A1)
B3	Annet	Besøk av Aps stortingsgruppe 20.2.2019	Ivaretatt

Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	
B4	Fagkurs/ møter på senteret	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (se liste markert i A1 som B6)	Ivaretatt, se A1
		Innlegg om tjenesten og mulig samarbeid for NAV. Stream og nettressurs (kunnskapsbanken.net)	Ivaretatt
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Se D4 for faglige fora i NKSD	Se D4
		Vurdere å etablere registerforum og fysioterapiforum	Delvis ivaretatt

B6	Konferanser Seminar	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (se liste markert i A1 som B6)	Ivaretatt, se A1
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	i.a.	Mulig aktuelt resultatmål for 2020.
B8	Hospitering på senteret	Motta studenter (f.eks studieretning PP-veiledning).	Ikke aktuelt
B9	* Sjelden.no	Lage og følge opp produksjonsplan	Ivaretatt
		Konkret produksjon (prioriteringer)	Ivaretatt
		Følge opp/evaluere læringsportalen	Ivaretatt, til oppfølging
		Markedsføring av læringsressurser, kanalstrategien	Pågående
		Drifte bidrag til Helsebiblioteket	Ivaretatt
		Norsk elektronisk legehåndbok: Følge opp tidligere initiativ/aktivitet	Ivaretatt
		Koordinere redaksjonsgruppen og arrangere samlinger	Ivaretatt
		Drifte nettside for Norsk register for sjeldne diagnoser (Sjeldenregisteret.no)	Ivaretatt
		Drifte norsk nettside for orpha.net	Ivaretatt

*** Sjelden.no**

Fra 2019 er læringsportalen Sjelden.no i fast drift, etter å ha vært organisert som prosjekt fra 2017. Det er blitt etablert et team for digital læring på OUS med 2,6 stillinger som produserer innhold til portalen, hvorav en person er faglig ansvarlig og to personer er kursprodusenter.

I løpet av 2019 har team for digital læring deltatt i produksjon av 22 kurs og digitale læringsressurser i samarbeid med fagpersoner og redaksjonsmedlemmer ved ulike sjeldensentre i tjenesten.

Teamet har også satt i gang videreutvikling av portalen Sjelden.no som gir mer funksjonalitet og en bedre brukeropplevelse for fagpersoner som skal finne ressurser om sjeldne diagnoser.

Tabell 4.2.2 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper om undervisning: 0

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	
B10	Medieoppslag	Estimerer fellesenhets bidrag - bygge tjenestens omdømme som en, samlet tjeneste	Pågående
B10	Medieoppslag	Sjeldendagen 2019 - mediearbeid	Ivaretatt

B10	Medieoppslag	Arendalsuka 2019, kom.arbeid før/etter debatt	Ivaretatt
B10	Medieoppslag	Minst ett intervju med leder for tjenesten om virksomheten, Sjeldenregisteret oa: Riks/regionavis evt NRK, Ekko, VG. (2018-tall)	Utført, 6 oppslag (6): <ul style="list-style-type: none"> - Intervju i Dagens medisin 27.02. Nett: «Sjeldenstrategien - verdt å vente på?» - Intervju i Magasinet Plot, Dagens perspektiv 20.03. Nett: «Sykt sjelden» - Intervju i Magasinet Plot 51/2019, mars; s10-27. Papir: «Sykt sjelden» - Intervju i VG 06.06. Papir: «Europeisk gen-prosjekt gir håp for alle med sjeldne diagnoser» - Intervju i VG 06.06. Nett: «Gen-prosjekt gir håp til pasienter med sjeldne sykdommer» - Intervjuet i Dagens medisin 09.07. Nett: «Frykter dårligere tilbud med ny sjelden-definisjon»
B10	Medieoppslag	Oppslag om sjeldenhet, Sjeldendagen, Arendalsuka mv (aktive bidrag)	Utført, 6 oppslag (10): <ul style="list-style-type: none"> - Unge funksjonshem. 05.02. Nett: «Samling for unge sjeldne» - FFO 27.02. Nett: «Sjeldendagen: Gode tjenester - bedre liv» - Pressemelding NTB 28.02. Nett «Torsdag er verdensdagen for sjeldne sykdommer» - Pressemelding Handikapnytt 28.02. nett «Må være
B10	Medieoppslag (forts.)	Oppslag om sjeldenhet, Sjeldendagen, Arendalsuka mv (aktive bidrag) –forts.	

			<p>ekspert på egen diagnose»</p> <ul style="list-style-type: none"> - Stjørdalens blad 09.03. Papir: «Oppfylte drømmen om å bli mor» - OUS 21.08. Nett: «Film om brukermedvirkning i sjeldenfeltet»
B10	Medieoppslag	Oppslag om kompetansetjenesten og brukermedvirkning på sjeldenfeltet (aktivt bidrag)	Utført, 1 oppslag (3): FFO 27.08. Nett: « Sjeldne erfaringer - felles kunnskap »
B10	Medieoppslag	Omtalt i oppslag, kun fakta-bidrag mv (passivt)	Utført, 3 oppslag (5): <ul style="list-style-type: none"> - OUS 09.08. Nett: «Filmer om å være pårørende til noen med en sjelden diagnose» - OUS 12.08. Nett: «Slik preger OUS Arendalsuka 2019» - Khrono 24.12. Nett: «På vei fra utagerende autisme til doktorgrad»
B11	Populærvitenskapelig formidling	Vurdere kommunikasjonsforumets samlede populærvitenskapelige formidlingstiltak	Utsatt. Se omtale av kanalstrategien
B11		Formidlingsplaner prosjekter i tilskuddsordning	Ivaretatt
B11		Legg til rette for, og bidra til, foredrag, muntlige framlegg, konferanser og debatt i 2019	Utført: Arendalsuka, bidrag på L.huset
B11		Legg til rette for, og bidra til, foredrag, muntlige framlegg, konferanser og debatt i 2019	Brukermedvirkning i forskning OsloMet 29.08. Panel, lansering
B11		Film-prosjekt med Släger (planlagt fra 2018)	Ivaretatt, 3 filmer
B11		Deling av tekst SNL, Wikipedia, HN og Orphanet	Delvis ivaretatt, utsatt
B11		Publikasjoner ellers.	To artikler i PAIDOS, <i>Tidsskrift for norsk barnelegeforening</i> 2019;37 (3): 158-161
B11		Publikasjoner ellers.	Bidratt til artikkel i <i>GENialt</i> , Tidsskrift Bioteknologirådet 4-2019

B12	Webaktivitet og sosiale medier	Bistå i arbeid med kanalstrategi, for digitale kanaler	Ivaretatt
B12		Drifte og måle fellesenhets sosiale kanaler	Ivaretatt
B12		Bistå digitalt team med markedsføring	Ivaretatt
B12		Drifte OUS-nettet for fellesenhet, inkl. prosjektmidler og register (få målemuligheter)	Ivaretatt
B12		Redaktør for fellestekster på Helsenorge.no, fokus på kritisk info	Ivaretatt
B12		Diagnosetekster i Helsenorge.no overføres sentre, prosedyreskriv	Ivaretatt
B12		Spesielt fokus på Helsenorge.no: SSD (2019) og Frambu (2020)	Delvis ivaretatt, se eget vedlegg nederst

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Inngå i Orphanet Network - (inkl. delta i opplæring, delta i nettverksmøter, sende bidrag til Newsletter)	Ivaretatt
		Følge opp European Joint Program on Rare Disorders	Ivaretatt
		Følge opp aktiviteter og initiativ i European Reference Network	Ivaretatt
		Følge opp Rare 2030	Ivaretatt
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	EURORDIS: Programkomité i membership meeting	Ivaretatt

2.Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser (antall): 50 Det vurderes digitalt førstevalg før alle utreiser.	Utreiser: 56

		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): 40	Videokonferanse: 55 Telefonveiledning: 25 VK og utreise: 9
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 40	Konsultasjoner: 18 Annet: 5
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere: Arrangere 22 brukerkurs for pasienter og/eller pårørende, 3 uker der diagnose/tema ikke er bestemt, 3 helseleire og 10 gjestekurs	26 brukerkurs med 985 deltagere hvorav 310 med diagnose, 634 pårørende og 73 fagpersoner I de åpne ukene ble det avholdt kurs for Williams syndrom, periodiske paralyser og «Barn med en sjelden diagnose (0-4 år). Det ble også gjennomført et fjerde kurs for “Svært sjeldne kromosom- eller genforandringer som gir sammensatte vansker” i en avlyst gjestekursuke. 3 helseleire med 143 deltagere 12 gjestekurs (10 uker) med totalt 455 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	Antall kurs og antall deltagere: 11 fagkurs rettet mot tjenesteytere. Alle disse blir tilgjengelig gjennom VK/Strømming – opptak	11 fagkurs på Frambu med totalt 1288 deltakere, hvorav 345 fysisk på Frambu, 870 på VK og 73 på strømming. 2 regionale fagkurs i samarbeid med Habiliteringstjenesten ved Ahus og Vestfold med totalt 75 deltakere

		60 systemveiledningsoppdrag	92 systemveiledningsoppdrag gjennomført
		Webinar for NAV-ansatte i samarbeid med andre sjeldensentre	Påbegynt, pilot avholdes i samarbeid med Nav i -20.
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>Antall kurs og antall deltagere:</p> <p>Samarbeidsgruppe med brukerorganisasjon for NCL-sykdommer, Statped og RH</p> <p>«Barns beste»- forskernettverk Nasjonal arbeidsgruppe om medfødte stoffskiftesykdommer</p> <p>Videonettverksmøte om nevromuskulære sykdommer</p> <p>Fysionettverket rundt nevromuskulære sykdommer</p> <p>Fagnettverk ernæring for sårbare grupper</p> <p>Samarbeidsgrupper innen NKSD for ulike faggrupper og profesjoner</p> <p>Nettverksbygging og kompetanseheving rundt arvelige bevegelsesforstyrrelser</p> <p>Faggruppe sykepleie og minoriteter ASK-nettverk for helse Sør-Øst</p>	Gjennomført
B6	Konferanser/ Seminar	<p>Deltatt med stand og materiellutdeling på 8 konferanser og arrangementer</p> <p>Psykisk helse Vernepleierkonferansen Statpedkonferansen Helsesøsterkonferanse i Bodø SOR.konferanse Nidaroskongressen for leger Aldring og helse</p> <p>Arendalsuka</p>	<p>Delt ut informasjonsmateriell, svart på spørsmål og opprettet kontakt med andre sentre der det er mulig.</p> <p>Bidro med innhold og som teknisk arrangør av debatten om</p>

			sjeldenstrategien Bidro til 2 arrangementer i regi av Statped
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. Undervisningstimetallet oppgis i tabellen under.	Helsepedagogikkstudiet: 15 timer UIT, Vernepleierutdanningen: 12 timer veiledning (1 student i 12 uker) OsloMet Ergoterapiutdanningen: 4 timer undervisning VID Helsesykepleie: 3 timer undervisning Odontologisk fakultet, Tannpleierutdanning: 3 timer undervisning OsloMet, Ernæringsfysiologi: 1 time undervisning Høyskolen i Kristiania, Ernæringsfysiologi: 1 time undervisning UiO, Klinisk ernæring: 2 timer undervisning Fysioterapiutdanningen: 8 timer veiledning (2 studenter i 4 uker) UIO, ISP: 3 timer undervisning UIO, ISP masterutdanning: 30 timer veiledning (3 studenter i 6 uker og i 4 uker) OsloMet, Barnehagelærerutdanningen: 3 timer undervisning USN, spesialpedagogikk: 3 timer undervisning
B8	Hospitering på	10 studiebesøk	Gjennomført

	senteret	<p>10 planlagte hospiteringer av ulik varighet. 250 praksiselever fra videregående skole vil gjennomføre en ukes praksis på kurs</p> <p>5 lærlinger i barne- og ungdomsarbeiderfaget får sin opplæring i miljøseksjonen 1 lærling i IKT driftsfag 1 læring i storkjøkken</p>	<p>3 gjennomført</p> <p>Gjennomført</p> <p>Gjennomført</p>
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	<p>Dokumentasjon lager vi i form av tekster, bilder, video, podkast og nettkurs. Planer og prioriteringer for produksjon og revisjon finnes i avdelingenes årsplaner. I tillegg til et kontinuerlig fokus, avsettes to uker årlig spesifikt mot dokumentasjonsrettet arbeid. En tredjedel av all vår dokumentasjon skal revideres årlig. Utarbeidelse av beskrivelser for nye diagnoser og temaer, og revisjon av beskrivelser eldre enn 3 år prioriteres. Video og podkast</p> <p>7 nettkurs produseres</p> <p>50 opptak av forelesninger fra fagkurs, som brukes alene eller i nettkurs</p> <p>30 videoer produseres. Dette er brukerhistorier, diagnoseinformasjon eller markedsføring</p> <p>Lage én 360 <input type="checkbox"/> video Brukes til å presentere Frambu for de som skal komme hit på kurs</p> <p>Lage 12 podkaster - en hver måned</p> <p>Lage video og podkaster til Helsepedagogikkstudiet</p> <p>50000 Visninger av egenproduserte filmer på YouTube og Vimeo</p>	<p>25 diagnosebeskrivelser 15 temabeskrivelser ferdigstilt i 2019. 8 diagnose- og 4 temabeskrivelser er påbegynt</p> <p>2 ferdigstilt, 5 i produksjon Totalt 236 nye videoer produsert</p> <p>4 podkaster</p> <p>Videoforelesninger, modulintroduksjoner og webinarer</p> <p>67 337 visninger</p>

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	15
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	12+4+3+3+1+1+8 +2+3+3
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	3+30
Sum undervisningstimer i 2019	

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		Frambu er omtalt eller kilde i 62 mediesaker
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Dobbelt så mange som for vitenskapelige	Delvis gjennomført
			Treningsråd for voksne med muskelsykdom. NMK-samarbeidet, februar 2019
		Plakater på konferanser	<ul style="list-style-type: none"> • Ernæringsbehandling ved SMA 2 (EMAN-prosjekt, presentert på Nevrodagene 2019) • Gastrointestinal and urinary complaints in adults with hereditary spastic paraparesis (presentert på Arctic Pelvic

			<p>Floor Meeting 2019)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Maleri som samtaleverktøy (presentert på konferansen Muligheter. opplevelse, mestring og inkludering 2019) • Age Related Changes in Behavioral and Emotional Problems in Smith-Magenis Syndrome (presentert på internasjonal SSBP-konferanse) • SIBS – et gruppetiltak for pårørende søsken og deres foreldre (Helsesykepleierkonferansen) • Can the use of Picture Cards help persons with Intellectual Disability express what they think about their own disorder? (Presentert på metodekonferanse) • Spillrommet (presentert på NKSDs personalsamling)
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		<p>940 957 sidevisninger 267183 unike brukere Nytt nettsted ferdigstilt. Følgere på sosiale medier Facebook: 14 915 Twitter: 825 Instagram: 1236 67 337 avspillinger av Frambus videoer 3844 lyttinger på podcast gjennom Soundcloud</p>

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Frambu skal delta på minimum 10 internasjonale konferanser, halvparten med innlegg	Deltagelse på 12 internasjonale konferanser, 2 symposier, 3 innlegg, 4 poster

		Internasjonalt kompetansespredningsarbeid	Partnerskapsavtale med Bulgarian Huntington Association of the Project: EMPOWERare.
		Studiebesøk på senteret fra flere land	Studiebesøk: Japan: Saitama Children's Medical Center. Spania: FEDER Espanola de Enfermedades Rarras. Tsjekkia: Rare Diseases Czech Republic.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	RareResourceNet - European Network of Resource Centres for Rare Diseases. Rare2030 Foresight in Rare Disease Policy. Rarelink	Frambu har sekretariatet for organisasjonen. Den nordiske lenkesamlingen Rarelink, ble lukket grunnet manglende

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):	6 utreiser; Stavanger, Oslo, Trondheim
		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 NAPOS reiser til pasientenes hjemkommuner og	5 utreiser til Oslo, Stavanger og Trondheim 19 veiledningssamtaler 1 utreise til skole, 4 deltagere

		<p>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 2019. Alle nydiagnostiserte barn får tilbud om utreise. Eventuelle oppfølgingsmøter via videokonferanse</p> <p>----- ----- Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat</p>	<p>Veiledning og skriftlig bistand i 10 ulike saker i forhold til trygderettigheter</p>
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser (antall):	Totalt ca. 25 videokonferanser i 2019
		Telekommunikasjon: Ta i bruk telefon- og videokonferanser	Videokonferanse er brukt til bl.a. møter i ledergruppen og kommunikasjonsgruppen i NKSD, sjeldenforum, senterrådsmøte, EXPLORE-studien, møte ang tilskuddsordning i NKSD, presentasjon av Sjeldenregisteret og internundervisning ved NAPOS.
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	
		Helsefaglige/legefaglige veiledninger/samtaler i Bergen, for enkeltpersoner og familier ved behov.	8 veiledningssamtaler med genetisk veileder i Bergen
		Legekonsultasjoner	8 legekonsultasjoner i 2019
B2	Kurs/opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere	
	Ett to-dagers kurs, for pasienter og pårørende	- Personer med erytropoietisk protoporfyri (EPP), samt deres pårørende får tilbud om kurs - Forventet påmeldte ca. 40 personer totalt	1 kurs, 45 deltagere
B3	Annet		

Utsending av informasjonspakke til ny-diagnostiserte pasienter	Sende informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinfo, invitasjon til deltakelse i Norsk og Europeisk porfyriregister, sjekklister kontroll) til alle nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 40 personer.	Diagnosespesifikk informasjonspakke sendt til 43 pasienter
Utsending av diagnosebrev med informasjonspakke til leger	Diagnosebrev, brosjyre, NAPOS-folder, informasjon om register, sjekklister kontroll, behandlingsretningslinjer. Sendt til alle leger med nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 40 personer.	Diagnosebrev er sendt til 32 leger
Henvendelser fra pasienter og pårørende	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 200 telefonhenvendelser og 100 e-posthenvendelser i 2019.	NAPOS besvarte minst 290 telefonhenvendelser, 10 skriftlige henvendelser og 92 eposter fra pasienter og pårørende i 2019
Henvendelser fra helsepersonell	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 350 telefonhenvendelser og 20 e-posthenvendelser i 2019.	NAPOS besvarte minst 199 telefonhenvendelser fra allmennleger og spesialister, minst 183 telefonhenvendelser fra annet helsepersonell og 25 eposter fra helsepersonell i 2019 samt rundt 50 skriftlige henvisninger/forespørsler. (Se også punkt B9)
E-post henvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Besvarer alle henvendelser som kommer inn. Forventet ca. 300 e-poster i 2019.	Alle eposthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 342 eposter i 2019: Fra pasienter/pårørende: 88 Fra helsepersonell: 22 EPNET EQAS-relatert epost: 207 Annet: 25
Generell medikament-rådgivning	Alle henvendelser besvares. Forventet antall ca. 70 henvendelser i 2019.	38 henvendelser besvart i 2019: - 5 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 15 eposter til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 18 henvendelser via annen epost eller telefon o.l. 21 av henvendelsene var fra pasienter eller pårørende, 17 var fra helsepersonell.
Medikament-overvåkning i Norsk porfyriregister	Overvåke legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister, og følge opp pasienter som oppgir at de bruker	Har overvåket legemiddelbruk hos 22 pasienter som oppgav at de brukte porfyrinogene eller

		porfyrinogene legemidler.	uklassifiserte legemidler. 2 saker er fulgt opp av farmasøyt, disse har fått tilsendt brev.
	Medikament-oppfølging	Oppfølging og biokjemisk monitorering av pasienter ved oppstart av potensielt porfyrinogene legemidler (f. eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler).	2 personer ble fulgt opp i forbindelse med oppstart av utrygt legemiddel
	Biokjemiske analyser	Seksjon for porfyrianalyser, MBF. Forventet ca. 4000 analyser	Seksjon for porfyrianalyser, MBF: Totalt 3929 analyser utført i 2019: Urin ALA: 533 Urin PBG: 533 Urin total porfyriener: 952 Urin porfyriinfraksjoner: 419 Feces porfyriinfraksjoner: 462 Erytrocytt PBG-deaminase: 8 Plasma porfyriener: 682 Plasma porfyriinfraksjoner: 55 Erytrocytt ALA-dehydratase: 0 Erytrocytt protoporfyriin (total, metallfritt og sink-bundet): 213 Plasma metallfritt protoporfyriin: 72
	Genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin og MBF. Forventet ca. 70 genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 53 genetiske analyser i 2019 MBF: 2 genetiske analyser i 2019
	Holdbarhetsdata for porfyrirelaterte analyser	Gjennomgå evidens for anbefalinger om holdbarhet av porfyrirelaterte analyser	Holdbarhetsforsøk for ALA og PBG ferdigstilt. Forsendelse med ekspress over natt implementert.
	Personlig informasjonsskriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes alle brukere som ønsker det etter bestilling.	Ingen henvendelser i 2019
	NAPOSTen - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister	Utvalgte resultat fra registeret med tilhørende anbefalinger sendes alle deltagere i registeret og deres leger, ca. 750 pasienter og 350 leger	Sendt ut 13.12.2019 til totalt 1402 mottakere: 572 leger, 785 pasienter og 45 andre (Se også punkt B11)

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	
	Arrangere legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etterutdanningskurs for leger		Avholdt 29-30. januar. 20 deltagere. (Se også punkt A1)
	Holde innlegg på fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og Molekylærbiologisk seksjon, MBF	2-6 deltagere fra NAPOS, 20 deltagere totalt.	Avholdt 06.12.2019. Totalt 25 deltagere. 2 innlegg fra NAPOS. (Se også punkt A1)
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltagere	
	Sjelden.no /Team for digital læring	Delta i gruppearbeid ved NKSD	2 dager, 1 deltager
B6	Konferanser/ Seminar	Antall kurs og antall deltagere	
	Presentasjoner på ulike konferanser og seminarer		Se punkt A1
	Innlegg fra Norsk porfyriregister, Nasjonal PROM-konferanse, Bikuben, HUS	4 deltagere fra NAPOS, totalt ca. 150-200 deltagere	1 innlegg holdt
	Innlegg fra Norsk porfyriregister for bioingeniører på miniseminar tilknyttet Preanalytisk seksjon, MBF.	2 deltagere fra NAPOS, totalt ca. 30 deltagere	1 innlegg holdt
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og	Beskrivelse av aktivitet. Undervisnings-timetallet oppgis i	

	universitet	tabellen under.	
	Forelesning om porfyrisykdommer for leger under spesialistutdanning i hematologi	Obligatorisk LIS-kurs Benign hematologi	Ca. 20 deltagere
	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 utvekslingsstudenter HiB	2 dager	To grupper på 2 studenter i 2 dager. Ca. 2 dager med porfyrirelatert undervisning.
	Undervisning medisinstudenter UiB	Epidemiologi	1 dag
	Veiledning mastergrad UiB		Veiledet masterstudent UiB frem til levert masteroppgave om EPP
	Veiledning mastergrad UiB		Veiledning av pågående masterprosjekt «Forbedring av metoder til diagnostikk og monitorering av porfyrisykdommer»
B8	Hospitering på senteret		
B9	Annet, f.eks e-læring inkl. Sjelden.no		
	Nettside www.napos.no	Totalt 14 000 besøk med representativ fordeling fra alle helseregionene. Kontinuerlig oppdatering Utarbeide og publisere informasjon om spesielle problemstillinger ved porfyri og behandling.	Nettsidene hadde totalt 24895 besøk fra 19741 unike besøkende i 2019: 12240 besøk fra Helse Sør-Øst, 6105 fra Helse Vest, 2077 fra Helse Midt-Norge, 1617 fra Helse Nord og 2777 fra utlandet. Representativ fordeling fra alle helseregionene. Nettsidene hadde totalt 51066 sidevisninger, og 39878 unike sidevisninger

			i 2019. Kontinuerlig oppdatering. (Se også punkt B12)
	Spørsmål og svar på generelle henvendelser mottatt på epost		Se punkt B3
	Nyhetsvarsel fra nettsidene	Sendes ut på e-post ca 3-4 ganger per år til over 250 abonnenter (pasienter, helsepersonell, andre)	4 nyhetsvarsel sendt til ca 275 abonnenter (Se også punkt B12)
	Legemiddeldatabasen www.drugs-porphyrria.org	Tilgjengelig resurs på nett for leger og andre som har behov for informasjon trygge og utrygge legemidler ved akutt porfyri. Oppdateres kontinuerlig ved inkludering/klassifisering av ca. 80 legemidler pr år. Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2019. Overføre databasen til Helse Bergen	40 legemidler ble klassifisert/oppdatert i 2019, men ble ikke publisert i databasen p.g.a oppdateringsarbeid.
	Oppdatere faglige retningslinjer på nettsiden	Se punkt A8	2 retningslinjer oppdatert
	Bidra til at andre faglige ressurser holdes oppdatert	Norsk legemiddelhandbok Norsk elektronisk legehåndbok Brukerhåndboken i medinsk biokjemi (revisjon 2019) TA Hagve , JP Berge Klinisk biokjemi og fysiologi (ny utgave 2019) Helsenorge.no	Revidert 2019: -Norsk legemiddelhandbok - Norsk elektronisk legehåndbok (enkelte kapitler, øvrige blir revidert i 2020) - Ny utgave av læreboken JP Berge, TA Hagve og R Wiseth. Klinisk biokjemi og fysiologi
	Videreutvikle og oppdatere www.napos.no	Kontinuerlig	Pågående
	Arbeide for at flest mulig pasienter med akutte	Kontinuere arbeidet mot eHelse slik at informasjon om porfyrisykdommene er korrekt (for	Arbeid opp mot eHelse og Helsedirektoratet slik at kjernejournaløsning nå

	porfyrisykdommer får relevant informasjon lagt i kritisk informasjon i kjernejournal	eksempel absoluttlisten) Inkludere informasjon om kjernejournal i spørreskjema til Norsk porfyriregister Publisere nyhetssak og oppdatert informasjon på nettsiden om kjernejournal	er korrekt for porfyrisykdommene, inklusiv Absoluttlisten. En nyhetssak på www.napos.no om kjernejournal publisert, også inkludert i nyhetsvarsel.
--	--	---	---

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	21
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	66
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	87

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.	- Sak/intervju på www.nrk.no 02.01.2019, om en person som ikke

			tåler sollyss - Innslag om EPP i TV- programmet «Hva feiler det deg?» NRK1, 02.01.2019
		4-5 innlegg i Norsk porfyriforening (NPF) sitt medlemsblad "Porfyrynytt"	Ingen innlegg. NPF ble oppløst i august 2019 og Porfyrynytt er derfor nedlagt.
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling		
	NAPOSten - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister	Se punkt B3	Se punkt B3
	www.kvalitetsregistre.no	Offentliggjøring av relevante resultater fra Norsk porfyriregister hver høst	Offentliggjøring av interaktive resultater 30.09.2019. (resultatportalen på kvalitetsregistre.no)
	Pasientkurs	Formidling av resultat fra Norsk porfyriregister på to pasientkurs	Ett innlegg på ett kurs
	Årsmøte Porfyriforeningen i Nordland (PIN)	Foredrag om ønsket tema	Ingen innlegg p.g.a. for kort frist
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		
	Nettside www.napos.no	Totalt 14 000 besøk med representativ fordeling fra alle helseregionene. Kontinuerlig oppdatering	Se punkt B9
	Nyhets saker på nettsidene	10-12 nyhetssaker per år	24 nyhetssaker publisert i 2019
	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, inkl. årlig publisering av resultater fra Norsk porfyriregister	4 nyhetssaker fra NAPOS på Facebook. Ett innlegg fra Norsk porfyriregister på Facebook og Twitter.

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	<ul style="list-style-type: none"> - Beholde deltagerantall - Sende ut to runder med ekstern kvalitetskontroll med sykehistorier - Sende ut ny runde med erytrocytt protoporfyryn kalibrator - Videreutvikling av rapporter og scoring 	<p>To prøvesett sendt til 39 deltagere, inklusiv protoporfyryn kalibrator og tilhørende feedback-rapporter.</p> <p>Videreutvikling av innrapportering og feedbackrapport er utsatt til 2020/21.</p>
	European Porphyria Registry (EPR) www.porphyriaregistry.org	Se punkt A15	Se punkt A15
	The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyria.org	<p>Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2019.</p> <p>Største evidensbaserte oppslagsverk for porfyrirelatert legemiddelinformasjon.</p> <p>Beholde posisjon som primær-kilde til legemiddelinformasjon ved akutte porfyrisykdommer internasjonalt</p>	Detaljert statistikk for 2019 foreligger ikke
	Acute porphyria educational day, Sofia Bulgaria, June 6 th 2019		<p>2 foredrag:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Diagnosis of acute hepatic porphyrias - EPNET
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter		
	European Reference Networks - MetabERN	Se punkt A16	Se punkt A16
	European Porphyria Network (EPNET)	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.	2 legemidler ble klassifisert etter henvendelser fra leger fra andre land. 15 av eposthenvendelsene om legemiddelbruk som ble besvart i 2019 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		
	Bidra til internasjonale lærebøker	Porphyrias I R. Nifai et al Tietz Fundamentals of Clinical Chemistry (ny utgave 2019)	Januar 2019: Bokkapittel publisert. Badminton MN, Whatley SD, Aarsand AK. Porphyrins and porphyrias. In: Rifai N, Horvath AR, Wittwer CT, eds. Tietz Fundamentals of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics. 8th ed. St. Louis: Missouri; 2019: 524-540

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): 5 Redusere utreiseaktivitet til fordel for	

		videokonferanser og digital kunnskapsspredning	Utført
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): 7	Utført
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 20	Utført
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Familiekurs «Barn fra 0-12 år med epilepsi og en sjelden diagnose» 5 dager	Utført (41 personer, 10 familier, 11 barn med diagnose, 10 søsken, 10 foreldre)
		Familiekurs «Barn og unge med komplekse medisinske utfordringer og/eller fremadskridende sykdom» 5 dager. Samarbeid med Frambu	Utført (10 familier)
		«Motivasjon og mestring for unge voksne med GLUT1-mangelsykdom» og deres tjenesteytere august 2019 – dagskurs	Utført (5 brukere og 11 pårørende)
		Kurs familier Glut1-mangel	Utført (2 familier)

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	Fagkurs Haukåsen skole om Dravet	80 deltagere
		Oslo logopedilag, foredrag prøveforelesning Silje Systad	30 deltagere
		Motivasjon og mestring for unge voksne med GLUT1-mangelsykdom og deres tjenesteytere	20 deltagere
		Foredrag fagkonferanse vernepleiere i Buskerud	220 deltagere
		SSE-kurs for alle faggrupper hele landet «Epilepsi, utviklingshemming og autisme»: <i>Epileptiske syndromer og syndromer forbundet med epilepsi og utviklingshemming</i>	60 deltagere
		<i>Sjeldne epilepsidiagnoser</i>	60 deltagere
		Kurs for Norsk epilepsiforbund like-	

	Generelle videokonferanser (VK) til fagpersoner	<p>personer: <i>Sjeldne epilepsidiagnoser</i></p> <p>Undervisning post 2 SSE: <i>Aicardi-Goutiere syndrom og Glut1-mangelsykdom</i></p> <p>Undervisning legemøte SSE «<i>Oppfølging og behandling ved tuberøs sklerose</i>»</p> <p>Undervisning Avdeling for nevrohabilitering Ullevål: Epilepsi og utviklingshemming Epilepsi og angst</p> <p>VK Dravet syndrom</p> <p>VK Tuberøs sklerose</p> <p>VK Tuberøs sklerose</p> <p>VK Tuberøs sklerose</p>	<p>33 deltagere</p> <p>10 deltagere</p> <p>25 deltagere</p> <p>20 deltagere</p> <p>9 deltagere</p> <p>20 studio 101 deltagere</p> <p>7 studio 26 deltagere</p> <p>5 studio 19 deltagere</p> <p>3 studio 14 deltagere</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p><i>Rådgivende medisinsk nettverk for tuberøs sklerose</i></p> <p><i>EpilepsiNett - Nasjonalt nettverk for evidensbasert epilepsisorg.</i> Et tverrfaglig nettverk med fagpersoner fra 1., 2. og 3.linje.</p>	<p>2 møter a 15 deltagere, ledet av senteret</p> <p>2 deltagere</p>
B6	Konferanser/Seminar	<p>Fagseminar nevrologer i regi av Eisai: Foredrag «Genetisk utredning ved epilepsi»</p> <p>Undervisning Avdeling for nevrohabilitering Ullevål: «Etiologi ved epilepsi»</p> <p>Møteleder epilepsikonferansen i NES Foredrag: «Epilepsi og genetikk» ved Petter Strømme, Kathrine Haavardsholm og Caroline Lund</p> <p>Poster med framlegg Nevrodagene Oslo: Dravet syndrom</p>	<p>50 deltagere</p> <p>15 deltagere</p> <p>205 deltagere</p> <p>Utført</p>
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	<p>Undervisning master i spesialpedagogikk UiO</p> <p>Undervisning bachelor i vernepleie Universitetet i Sør-Norge</p> <p>Veiledning av master student i spesialpedagogikk UiO</p> <p>Undervisning bachelor tannpleie høyskolen Elverum INN</p>	<p>Utført</p> <p>Utført</p> <p>Utført</p> <p>Utført</p>

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	13
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	3
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	16

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	1	Utført Intervju om diagnosen Dravet syndrom (https://www.kk.no/ma/ma/vi-sorger-over-alt-som-ikke-ble-noe-av/70642951)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	1	Utført <i>Epilepsi – mer enn anfall</i> . Artikkel i Spesialpedagogikk 0519
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Senteret er ikke på sosiale medier. Aktuelle saker fra senteret publiseres på FB-sidene til NKSD, Norsk	

		epilepsiforbund og Spesialsykehuset for epilepsi.	Utført
--	--	---	--------

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):	EMAN: 4 utreiser Utreise til HABU Kristiansand og Stavanger gjennomført. I tillegg utreise til Arendal. Utreise til 1 pasient i Oslo med deltakelse fra hjemmesykepleie og bydelsfysioterapeut. Frambu: 7 utreiser Individretta veiledningstjenester for personer med nevromuskulære diagnoser Gjennomført 7 systemrettede veiledningstjenester for helsepersonell og andre faggrupper.
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	EMAN har gjennomført ca. 20 telefonveiledninger til kommunale fysioterapeuter. Frambu har gjennomført 11 individretta veiledningstjenester vha. video/nett/telefon. NMK har gjennomført ca. 20 telefonveiledninger til kommunale fysioterapeuter.
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): Frambu tilbyr veiledning under alle kurs.	EMAN har veiledning 1 fysioterapeut på OUS i forbindelse med pasientinnleggelse. NMK har gjennomført ca. 10 veiledninger av fysioterapeuter ved Nord-Norges Kurbad
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	EMAN: Konferanse for pårørende av DM 1-pasienter (søkt penger?)	Gjennomføres i 2020
		EMAN- deltakelse i Brukerorg.-møter	Fysioterapeut ved EMAN har holdt foredrag om trening og muskelsykdom for fylkeslag i FFM i Buskerud 2. april og i

		Oslo 24. okt, ca. 30 tilhørere begge steder.
		EMAN holdt Foredrag FFM-Agder jubileum 23/11 ca. 20 tilhørere
		EMAN arrangert møte for SMA Norge (pårørende til pas. i barnegruppen) 15.oktober
	NMK: Kursrekke for pasienter/pårørende om trening i oppmerksomt nærvær (mindfulness)	Gjennomføres i 2020
	NMK: Samarbeid med Kastvollen rehabiliteringssenter om spesialopphold for personer med muskeldystrofi. (Prosjektleder Ane Fadnes)	Gjennomført og skrevet prosjektrapport
	NMK: Samarbeid med Rehabiliteringssenteret Nord-Norges kurbad om evt. diagnosespesifikke opphold (DM I?, CMT? Muskeldystrofi?)	Gjennomført for hvilke diagnoser?
	NMK: Evt. samarbeid med Valnesfjord helsesportsenter om gruppeopphold i prosjektet <i>Treffpunkt</i> .	Prosjektet fikk ikke mer penger
	Frambu: 28.1-1.2: Charcot-Marie-Tooths sykdom og arvelig spastisk paraparese	8 deltakere
	Frambu: 20.5-2.5: Nevromuskulære sykdommer	10 deltakere
	Frambu: 27.5-29.5: Å være foreldre og ha en sjelden diagnose	6 deltakere
	Frambu: 2.9-6.9: MELAS eller andre mitokondriesykdommer forårsaket av m.3243A>G-mutasjon	27 deltakere

		Frambu: 7.10-9.10: Voksen med mitokondriesykdommer	25 deltakere
		Frambu: 9.10-11.10: Voksne med nevromuskulære sykdommer	25 deltakere
		Frambu: 13.03-15.03: Kurs for besteforeldre	Pårørende til 3
		Frambu: 28.08-30.08: Sjelden og skeiv	1 deltaker
		Frambu: 23.09-27.09: Å ha en sjelden diagnose og begynne på skolen	1 deltaker
B3	Annet	Frambu: Tre sommerleirer i 2019	11 deltakere
			Bidrag til «HYSJ-heftet» i FFM-regi
		EMAN: utvikler akuttmappe for DM1	Planlegges videre i 2020

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	EMAN: Workshop for nevrologer og fysioterapeuter for voksne om monitorering ved behandling av Spinraza, januar-februar 2019.	Gjennomført 8.februar, 25 deltakere
		EMAN: Besøk fra Gøteborg vedr. samarbeid om SMA	9.oktober
		NMK: Grunnkurs i Bobath for fysio- og ergoterapeuter, til sammen tre ukers kurs i Tromsø.	Gjennomført i 2019 (3 samlinger) 12 deltakere
		Frambu: Ivaretagelse av psykisk helse hos personer med sjelden fremadskridende sykdom. 7.februar	Ikke gjennomført
		Frambu: Å være assistent for en elev i skolen med en sjelden diagnose som innebærer fysisk funksjonsnedsettelse. 22.mai	Gjennomført

		Frambu: Dystrofia myotonika type 1	Gjennomført i samarbeid med EMAN. 78 deltakere
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	4 nasjonale videokonferanser	Alle enheter deltok. EMAN arrangerte, ved siste konferanse deltok 7 studio (ca. 40 deltakere)
		EMAN: Ansatt ved EMAN har styreverv i Norsk Fysioterapeutforbund og er leder kursutvalget for nevrologisk fysioterapi.	Arbeider med å gjøre nevrologiske sykdommer mer kjent blant fysioterapeuter.
B6	Konferanser/ Seminar	Medarrangør i kveldsmøte for Interesseguppen for nevrologiske tilstander, Oslo 13.mars (i forbindelse med Nevrodagene) Målgruppe: nevrologer, fysioterapeuter og andre	Gjennomført i mars
		EMAN: Foredrag barnefysioterapeuter (1 time)	11. februar. 200 deltakere
		EMAN: Undervisning Østerås legesenter (1 time)	27. februar. 8 deltakere.
		EMAN: Undervisning nevrologer og barnenevrologer, SUS (2 timer)	4.april. 25 deltakere.
		EMAN: Foredrag leger ved Olympiatoppen	2.september. 8 deltakere.
		EMAN: Foredrag leger ved Sunnaas HF	22.oktober. 12 deltakere
		EMAN: Foredrag for helsesøstre om SMA/Spinraza	1.april.
		EMAN: Ansvarlig for kurs om sjeldne muskelsykdommer under EAN i Oslo Målgruppe: Nevrologer fra hele Europa	Gjennomført i juni
		EMAN: Workshop for fysioterapeuter i HABU i Norge, kurs om fysioterapi og trening av barn behandlet med Spinraza for aktuelle kommunefysioterapeuter	Gjennomført 18.mars, 51 deltakere
		EMAN: Nettverksmøte for barnenevrologer om nevrologiske sykdommer, høst 2019.	Utsatt til 2020
		NMK: Internasjonalt seminar i forbindelse med at NMK er 25 år: Longyearbyen 3.-5.september 2019	Gjennomført med 62 deltakere fra 7 nasjoner.

B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet (Undervisningstimetallet oppgis i tabellen under.)	EMAN: Undervise medisinerstudenter v/OUS	Gjennomført
		NMK: Underviser ved relevante utdanninger v/UiT Norges arktiske universitet	Gjennomført
		Frambu: Undervisning for ergoterapi, ernæringsstudiet (Oslo Met) Ernæringsstudiet ved Høyskolen i Kristiania.	Gjennomført
B8	Hospitering på senteret	Tar imot hospitanter etter henvendelse	NMK: Ergoterapeut hospiterte 1 uke 1 ergoterapeut og 1 fysioterapeut fra Kastvollen Rehabiliteringssenter. Frambu: 2 fysioterapi-studenter hadde 4 uker praksis (bachelor)
B9	Annet, f.eks. e-læring inkl. Sjelden.no	EMAN: Videofilming med demonstrasjon av ulike tester for barn/voksne med SMA	Filmingen er gjennomført, ennå ikke ferdigstilt.
		EMAN: Nettkurs om DMD mot fagpersoner i skolen.	Ikke slutført. Gjenstår redigering før publisering. Fortsetter i 2020
		EMAN: Foredrag til sjelden.no om hvordan det er å være pårørende til personer med DM1.	Ikke slutført. Fortsetter i 2020
		EMAN. Opprettet en egen forskningsgruppe for muskelsykdommer på OUS.	Gjennomført
		NMK: Ferdigstille «fysiopakken» digital opplæring for fysioterapeuter for sjelden.no	Fortsetter i 2020
		Frambu: Opprettet tverrfaglig fagnettverk på Facebook for folk som jobber med fagfeltet	
		NMK: Artikler på websider flagges på Facebook	10 artikler publisert på websiden, delt på FB
		Revisjon av informasjonsheftet «Muskelsyk?» (web)	Gjennomført

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	8t

Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	10t
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	19t
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	37t

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	EMAN:	Norsk Ukeblad 22: pårørendestemme- « <i>Sammen om håpet</i> »
			EMAN-ansatt intervjuet i danske muskelkraft: Pårørendestemme- « <i>Opplidende at leve med myotoni i familien</i> »
			KK nr. 24, i des 2019: Pårørendestemme- « <i>De 10 siste årene mannen min levde var jeg ikke kjæresten hans</i> »
			EMAN ansatt intervjuet i Dagens Medisin: « <i>Ny behandling for SMA godkjent i USA</i> »
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Artikler i alle nr. av Muskelnytt (FFMs medlemsblad)	Se vedlegg: Artikler til Muskelnytt for årsrapporten 2019.docx
		Lage webartikler for formidling av forskning	Ikke utført, følges videre opp i 2020.
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	NMK: Minst ukentlig oppslag på Facebook	Vi har 18156 sidevisninger, mot 9684 i 2018, og 12067 unike sidevisninger mot 6587 i 2018.

			<p>1151 personer følger facebook siden til NMK. Det er en økning på 206 personer fra 2018. Gjennomsnittlig når postene ut til 869 følgere (postreach), en økning på 160.</p> <p>Vi har publisert 136 poster. 49,1% er <i>ikke</i> virale reach, 34,4% er virale reach.</p> <p>«Likes» gjennomsnitt pr. post: 20,6- en økning på 6,6. Deling gjennomsnitt pr.post:3 Kommentarer gjennomsnitt:1,4</p>
		Frambu: Facebook og websider	Jevnlig nyheter om tema knytta til fagfeltet på web og Facebook

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	EMAN: Ansvar for kurs under EAN (se A1 og B6)	Gjennomført
		EMAN	Deltatt i Advisory board Scandinavia: Nusinersen in adults with SMA. 21/11 EMAN også deltatt i Nordic advisory board: Møte i regi Avexis, Kastrup 25.oktober
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	IBITA: Internasjonalt nettverk for bobath-instruktører Fysioterapeut ved NMK er aktiv der.	Gjelder også i 2019
		EMAN: Ansatte er medlem Treat-NMD.	Leverte registerdata i internasjonalt register i 2019.
B15	Evt. annet	Inviterer til internasjonal deltakelse under NMKs Svalbardseminar i september 2019 (se også B6)	7 nasjoner var representert på seminaret

6.NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser (antall):	Ingen utreiser i 2019
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	Ca 90 VK-møter og 30 telefonkonferanser
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	Ca 20 konsultasjoner / veiledning på senteret knyttet til hypersomni
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere	2 ukeskurs på Frambu (ADHD og TS) med til sammen ca 40 deltagere 17 opphold på senteret (narkolepsi) med til sammen ca 60 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	Forskningsnett. NeuroDevelopment Klinisk forskningsnett. AUP-studien Klinisk fagnettverk hypersomni	25 møter 5 møter 2 møter
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltagere	Det vises til vedlagte årsrapport for 2019 i Excel format
B6	Konferanser/ Seminar	Planlegging/gjennomføring av 7 nasjonale/internasjonale konferanser; ca 1000 deltagere	Avholdt 4 nasjonale/internasjonale konferanser med ca 1000 deltagere Planlagt 3 nasjonale/internasjonale konferanser for 2020. Det vises til vedlagte årsrapport for 2019 i Excel format

B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	ca 29 timer undervisning; videreføring av veiledning av 11 PhD stipendiater og en masterstudent	32 undervisningstimer v/høyskoler & universitet; veiledning av 11 PhD stipendiater og 12 masterstudenter. For annen undervisning vises det il vedlagte årsrapport for 2019 i Excel format
B8	Hospitering på senteret	Vurdere hospitering av 2 KNF	2 sykepleiere på hospitering
B9	Digital kunnskapsformidling		Bidratt på tekst om ADHD til NEL. Levert tekst om narkolepsi til helsenorge.no og til NevroNEL. Laget filmer om Asperger syndrom og rus.

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	12
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	17
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	18
Alle regioner: Utdanning av annet personell	18
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	0
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	5
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	3
Flere regioner: Utdanning av annet personell	5
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	0
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	1
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	11
Egen region: Utdanning av annet personell	6
Sum undervisningstimer i 2019	96

Formidlingsaktivitet mot 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
B10	Medieoppslag	20 oppslag om NevSom funnet i Retriever for 2019; det vises for øvrig til vedlagte årsrapport for 2019 i Excel format
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	11 bidrag, hovedsakelig artikler, men også presentasjoner.
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Utgitt fire nyhetsbrev. Gode besøkstall på nevsom.no. Produsert en rekke saker til egen nettside. Presentert oppdateringer om relevant forskning. Delt saker på facebook via med brukerforeningene og NKSD. Samarbeidet med OUS komm.stab sentralt om utvikling.

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Bidra med 14 foredrag/poster på internasjonale fagkonferanser	24 foredrag/poster på 10 internasjonale konferanser Det vises for øvrig til vedlagte årsrapport for 2019 i Excel format
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk	MINDDS og IMAGINE ID	Ikke påbegynt
B15	Evt annet	Ikke aktuelt i 2019	

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): • Samme nivå som 2018, mulig reduksjon	Totalt antall utreiser: 41 Helse Sør-Øst: 34 Helse Vest: 1

		<p>for enkelte faggrupper.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Venteliste i fysioterapi foreligger (mangel på lokaler i OUS) • Fortsatt gjennomgå kritisk arbeidsform med fokus på å redusere utreiser og utnytte andre arbeidsformer. 	<p>Helse Midt: 5 Helse Nord: 1</p> <p>Sykepleiere og fysioterapeuter</p>
		<p>Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Systematisere og utvikle nasjonale faglig nettverkssamarbeide både på individnivå og systemnivå. • Utvidet bruk av VK. • Prøve ut bruk av streaming for overføring av kurs/foredrag via internett. • Gjennomføre bruk av individuelle konferanser (antall 15). 	<p><u>Ernæringsfysiolog:</u> Tverrfaglige videokonferanser med behandlingsteam ved andre sykehus vedr. enkeltpasienter. Totalt: 2-3 i 2019. Veiledning av kolleger utenfor OUS (som oftest per telefon).</p> <p><u>Sosionom:</u> Videomøter med tverrfaglig helsepersonell lokalt rundt navngitte personer og generelt 10 VK</p> <p><u>Fysioterapeuter:</u> Veiledning av fysioterapeuter etter kontroll og oppfølging:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 3 videomøter iht. enkeltbruker - 9 deltakere - 1 tverrfaglig VK-møte med St.Olavs hospital, om en CF-pasient. Dato: 9/1. <p><u>Sykepleiere:</u> Voksen: 3 VK</p> <p>Barn: 12 VK Helse Sør-Øst Helse Midt Helse Vest</p> <p><u>Leger:</u></p>

			<p>4 VK, tverrfaglig oppmøte fra NSCF</p> <p>Totalt: 35 VK</p>
		<p>Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Etablere rammeverk og gode samarbeidsformer vedrørende klinisk virksomhet Barnemedisinsk avdeling og Lungeavd. OUS • Gjennomføre avgrenset klinisk virksomhet. • Veiledning og opplæring iht navngitt bruker • Hospitering av diverse fagpersonell fra hele landet. 	<p>Årskontroller og polikliniske konsultasjoner (CF, PCD). Veiledning av kolleger (ulike faggrupper) i OUS (i tverrfaglige møter eller på annen måte). Hele senteret.</p> <p>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.</p> <p>Sykepleiere: 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.</p> <p>Fysioterapi: Barn: CF</p> <ul style="list-style-type: none"> - Antall: 25 - Konsultasjoner: 71 - Tid: 101 t - I tillegg kommer rapporter <p>Ikke CF: 1 pasient, 3 kons. 4.5 t + rapport</p> <p>Voksne: CF 75 individuelle fysioterapikonsultasjoner for voksne, primært landspasienter.</p> <p>Klinisk ernæringsfysiolog Polikliniske oppfølginger og</p>

			årsoppfølginger av personer med CF.
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere <ul style="list-style-type: none"> • Gjennomføre kurs i henhold til plan for alle NSCF's diagnoser. • Familiekurs på Frambu for nydiagnostiserte barn med cystisk fibrose diagnostisert etter positiv test på nyfødtscreening september 2019. 	<p><u>06 april 2019:</u> NFCF opplæringsdag for pasienter og pårørende (Stjørdal). Faglig ansvarlig. En dag – ca 90 deltagere 1 spl. og 2 leger Foredrag:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ny behandling. 2. Prevensjon og svangerskap. 3. Spørretime. <p><u>7. september:</u> «Rettigheter og aktuelle tjenester», Opplærings- og likepersonhelg, NFCF region Sør-Øst. 1 sosionom</p> <p><u>16-20.september, Frambu:</u> NSCFs familiekurs for nydiagnostiserte barn med cystisk fibrose. Deltakere: 12 familier (57 personer) og 5 fagpersoner. Alle helseregioner representert. 3 leger, 3 spl, 1 KEF, 1 sos. Rådgiver, 2 fysio. Sosionom: «Rettigheter og aktuelle tjenester», Familiekurs for nydiagnostiserte barn med cystisk fibrose Fysioterapi: Bidratt i tema lunger, og deltatt mandag, torsdag og fredag. KEF: Medlem av arrangementskomiteen for kurset og hadde et faglig innlegg den 18. november på 45 min</p>
B3	Annet	Utvikle e-læringskurs i samarbeid med læringsportalen Sjelden.no	Utarbeidet manus for temaet lungefysioterapi til kursmodul: Barnehagekurs Jfr. A8, B9 Fysio.

			Norsk forening for cystisk fibrose – fagråd, nestleder: Møter, nasjonal opplæringsdag 1 spl.
--	--	--	--

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	<p>Nettverksmøter, VK. Videreutvikle system for dette. I henhold til kursprogram. Gjennomføre 10 nettverksmøter. Arrangere Nasjonalt kurs for fysioterapeuter som jobber med NDCF, 2 dager høsten 2019. Nasjonalt nettverksmøte for CF og PCD-leger, Gardermoen. Nasjonale fagspesifikke møter og seminarer ved NSCF.</p>	<p>Nasjonalt nettverksmøte Gardermoen 2019, for leger som jobber med CF og PCD. 30 deltakere fra hele landet. Innlegg fra 5 leger fra senteret.</p> <p>NSCFs fagmøter for personell som arbeider med CF, PCD og SDS i OUS. Totalt 13 møter Deltakere: Anslagsvis 5 – 20 personer per møte</p> <p><u>10. januar 2019:</u> Nasjonalt fagseminar for sykepleiere innen CF og PCD (10.01.2019) En dag - 26 deltakere 3 spl.</p> <p>12.04.2019: Foredrag barnekirurgen, Rikshospitalet (RH): Ny behandling ved CF. Meconiumileus. 1 lege</p> <p>20.05.2019: Foredrag på 30 minutter via videokonferanse om ny behandling ved CF. Fysioterapeuter fra Bodø, St. Olavs hospital, Levanger. 1 lege</p> <p>04.-05 november 2019:</p>

			<p>Nasjonalt fagseminar for sykepleiere innen CF og PCD To dager – 31 deltakere 3 spl. Faglig innlegg den 4.november om ernæring. 45 min. 1 KEF</p> <p><u>14-15.11.19:</u> Fagdag for fysioterapeuter som jobber med CF. - 2 dager - 10 deltakere 2 fysio</p> <p><u>15. november:</u> «Karriereveiledning og rettigheter», Fagdag for fysioterapeuter som jobber med CF. 1 sosionom</p> <p><u>28-29. nov. 19:</u> Nasjonalt kurs for fysioterapeuter som jobber med NDCF. 34 fysioterapeuter 2 fysio</p> <p>29. november: «Rettigheter og aktuelle tjenester», Fagkurs for fysioterapeuter som jobber med nydiagnostiserte barn med CF. 1 sosionom</p> <p><u>Internundervisning OUS:</u> <i>Voksen:</i> Lungetpoliklinikken fagdag 23 mai 2019 1 spl., 1 lege. Sengeposten juni 2019 1 spl. Sengeposten aug 2019 1 spl. Sengeposten september 2019 1 spl. Undervisning 2 dager for ny cf spl. sengepost 16 -17 sep. 2019 1 spl. Undervisning sengeposten 25. oktober 2019 1 spl.</p>
--	--	--	--

			<p><i>Barn:</i> Januar 2019: Internundervisning om CF, Barneinfeksjon 1,5 time x3 – totalt ca 60 deltakere 1 spl. Internundervisning/ veneport, Barneinfeksjon 30 min x1 – ca 15 deltakere 1 spl.</p> <p><u>19.5.2019</u> Fagmøte tverrfaglig team BAR Lungefysioterapi ved alvorlig lungesykdom 1 Fysio</p> <p><u>1.10.19</u> Fagdag for sykepleiere 90 minutter, om CF, ca 30 tilhørere 1 lege</p> <p><u>09.12.19:</u> Foredrag om PCD registeret for sykepleiere – nasjonalt møte ca 40 min 1 lege</p> <p>Foredrag for leger på barneavdelingen 10 minutter om antibiotikabruk for CF pasienter – tilhørere ca. 40 1 lege</p> <p>Foredrag for leger på barneavdelingen om kronisk hoste og gjennomgang av mulige differensialdiagnoser for lis leger og overleger, 40 minutter, ca 20 tilhørere (våren 2019) 1 lege</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Etablere tverrfaglige team i samarbeid med andre aktører ved egen institusjon og andre. VK. Gjennomføre 10 teammøter.	<u>12. februar:</u> Tverrfaglig samarbeidsmøte mellom NSCF og Nasjonal kompetanse-tjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker/spiseteamet. <u>1 KEF</u>

			<p><u>29. mai</u> Samarbeidsmøte for kliniske ernæringsfysiologer i sjeldenfeltet. 1 KEF</p> <p><u>14.november:</u> Årlig samarbeidsmøte mellom NSCF og lungetransplantasjons-teamet i OUS. Alle ansatte ved NSCF.</p> <p>Norsk forening for cystisk fibrose – fagråd som medlem/nestleder 1 spl.</p> <p>CF forum for sykepleiere i Norge – medlem 1 spl.</p> <p>Norsk sykepleierforbund / faggruppe smittevern – medlem 1 spl.</p> <p>Norsk sykepleierforbund / faggruppe lungesykepleiere – medlem 1 spl.</p>
B6	Konferanser/ Seminar	<ul style="list-style-type: none"> • Tverrfaglige kliniske konferanser, VK. • Faglige konferanser, VK. Ev. kasuistikker. • Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS. • Faglig forum for fysioterapeuter som jobber med CF på regionssykehus i Norge (F-F/CF) 	<p>Faglig forum for fysioterapeuter som jobber med CF på regionssykehus i Norge (F-F/CF): FF-F/CF: <u>Videomøte 20.5.19</u> - 2.5 t - 12 deltakere</p> <p><u>Fagdager 14-15.11.19</u> - 2 dager - 10 deltakere 2 fysio</p> <p>Personalsamling Sjeldenfeltet 2-3 des.: 15 min foredrag: Nytt fra NSCF 1 lege Poster: “Airway Clearance Therapy and</p>

			<p>Health Related Quality of Life in Cystic Fibrosis: A pilot study of a series of N-of-1 Randomised Controlled Trials”</p> <p>1 fysio “Not so rare – the R117C mutation in Norway” 1 lege</p>
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Forelesninger om CF, PCD og SDS for studenter ved UiO og OsloMet, evt. andre. 6-7 forelesninger /foredrag pr. år.	<p><u>15. februar:</u> Undervisning av studenter i klinisk ernæring, UiO (ERN4410) 1 KEF</p> <p>LIS utdanningskurs DNLF; foredrag om PCD. 40 deltagere. 1 lege</p>
B8	Hospitering på senteret	Møte forespørslers fra tverrfaglig personell hele landet. Planlagt hospitering iht. enkeltbrukere.	<p>Fysioterapi: Planlagt hospitering iht. enkeltbrukere. Fysioterapeuter deltar i praktisk gjennomgang og etablering/justering av behandling, 1-2 dager Barn: 4 Voksne: 1</p> <p>Hospitering av lege, spl. og fysioterapeut fra Ålesund sykehus. Dato: 11/4.</p> <p>Sykepleier/videreutdanning i lungesykepleie x 2 (5 dager x 2) Ansvarlig: 3 spl.</p>
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	Utvikle e-læringskurs i samarbeid med læringsportalen Sjelden.no. Utforming av 32 sentrale dokumenter til eHåndboken om diagnostikk, behandling og oppfølging av personer med CF, PCD og SDS. Godkjente dokumenter legges tilgjengelig via	<p>Kurs barnehagepersonell: Animasjonsfilm «Med CF i barnehagen. Fysioterapeut: Utarbeidet manus med informasjon om lungefysioterapi Jfr. A8, B3</p> <p>Oppdatert tekst om CF, PCD og Shwachman-Diamond syndrom på</p>

		NSCFs nettsider i 2019. Utvikle tilsvarende tekster på Helse Norge med linkfunksjon.	helsenorge.no 1 KEF, 1 lege
B10	Annet:		

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	1
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	1
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	2
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	2
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	3
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	7
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	16

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	Bidra til cfnorge.no og andre brukerrelevante arenaer.	02.10.2019: VG Audun Os, overlege i lungemedisin, intervjuet av VG angående det syke barnet i Syria: Tittel: «Norsk professor: Syk fireåring kan trolig ikke behandles for alvorlig diagnose i Syria» CFNorge.no: https://www.cfnorge.no/nyheter/tarmkreftscreening

			<p>-i-gang/ Tarmkreftscreening i gang <i>Sharon Gabsztein, intervju med Audun Os</i> 12.12.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/nordisk-cf-sykepleiermote-med-spennende-temaer/ Nordisk CF-sykepleiermøte med spennende temaer <i>Sharon Gabsztein, Sofia Backman, Benedicte Akselsen Grøterud og Ellen Julie Hunstad.</i> 02.12.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/anitas-rapport-fra-den-amerikanske-cf-konferansen-i-nashville/ Anitas rapport fra den nord-amerikanske CF-konferansen i Nashville <i>Anita Senstad Wathne og Sharon Gabsztein</i> 05.11.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/pal-finstads-rapport-fra-voksenkonferansen/ Pål Finstads rapport fra voksenkonferansen <i>Pål Finstad, Sharon Gabsztein og Jan Olav Reffhaug</i> 14.10.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/antibiotikabehandling-ved-cf/ Antibiotikabehandling ved CF <i>Sharon Gabsztein, intervju Egil Bakkeheim</i> 12.09.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/prevensjon-bivirkninger-og-overforbare-sykdommer/ Prevensjon, CFTR-medisiner, bivirkninger og graviditet <i>Johanne Dypvik og Sharon Gabsztein</i> 11.04.2019</p> <p>https://www.cfnorge.no/nyheter/norskutviklet-hosteteknikk/ Spesifikk hosteteknikk - utviklet i Norge <i>Sharon Gabsztein, intervju med Sandra Gursli</i> 03.03.2019</p>
B11	Artikler og annen populærvitensk apelig formidling	Bidra med tekst og intervjuer til NCFCs hjemmeside.	<p>Artikkel nettside Norsk forening for CF (NFCF): Spesifikk hosteteknikk - utviklet i Norge https://www.cfnorge.no/nyheter/norskutviklet-hosteteknikk/ 1 Fysio</p>

			Fagblad for lungesykepleiere nr 2-2019 Art «Tett på tre». Ferdig 2020. 1 spl.
B12	Web-aktivitet og sosiale medier <i>*2018 i parentes</i>		<p>Animasjonsfilm for www.sjelden.no Med CF i barnehagen Ferdig 2020.</p> <p>Websider: fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/norsk-senter-for-cystisk-fibrose: 4692 (3793) sidevisninger, 2752 (2025) unike sidevisninger.</p> <p>avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose: 1199 (1185) sidevisninger, 974 (923) unike sidevisninger.</p> <p>avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/norsk-senter-for-cystisk-fibrose-ansatte: 514 (517) sidevisninger, 448 (438) unike sidevisninger.</p> <p>avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/rapport-fra-nasjonalt-medisinsk-kvalitetsregister-for-cystisk-fibrose-i-norge: 195 (129) sidevisninger, 132 (100) unike sidevisninger.</p> <p>E-læringskurs: https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/norsk-senter-for-cystisk-fibrose/tjenester-ved-nsnf/kurs-fra-norsk-senter-for-cystisk-fibrose#e-laeringskurs</p> <p><u>E-læringskurs om cystisk fibrose - introduksjonskurs (15 min):</u> 126 sidevisninger, 93 unike sidevisninger.</p> <p><u>E-læringskurs om larynxaspirat ved cystisk fibrose og primær ciliedvskinesi (7 min):</u> 78 sidevisninger, 61 unike sidevisninger.</p>

Internasjonalt kunnskapspredningsarbeid

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
-----------	-------------	----------

B13	Bidrag på internasjonale arenaer	<p>Foredrag om lungefysioterapi Tyskland november 2019.</p> <p>Foredrag og postere ved relevante møter og konferanser.</p> <p>Scandinavian CF Nurses: Sykepleierprosjekt/s pørreundersøkelse om arbeidsoppgaver for CF-sykepleiere, prioritering, dilemmaer og tiltak for kvalitetsforbedring av CF-omsorg</p>	<p><u>Poster ERS 2019:</u> Survival Benefit of Lung Transplantation for Cystic Fibrosis in Norway Sharad Pathak¹, Michael T. Durheim¹, Pål L. Finstad², Are M. Holm^{1,3}, Inga Leuckfeld¹ 1. Dept. of Respiratory Medicine, Oslo University Hospital, Rikshospitalet, Norway. 2. Norwegian Resource Center for Cystic Fibrosis, Oslo University Hospital, Norway. 3. Faculty of Medicine, University of Oslo, Norway 1 lege</p> <p><u>ECFSC Poster 2019:</u> Tasks and management of nurses at the Scandinavian CF Centres 1 spl.</p> <p>Innlegg om Colorectal cancer screening ved SCFSC vår 2019. 1 lege</p>
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	<p>Samarbeide med BESTILICA prosjekt basert i Sveits (internasjonal PCD kohort). Stimulere til medlemskap i ESCF for ansatte ved NSCF. Stimulere til aktiv deltagelse i Working Groups og prosjekter. SDS internasjonalt fagsamarbeide.</p>	<p>Aktiv medlem og Norges representant ved internasjonale nettverket BEAT-PCD 1 lege</p>
B15	Evt annet	<p>The Nordic Cystic Fibrosis Masterclass organized by Vertex. Olav Trond Storrøsten: Member of the Steering Committee for the Nordic Cystic</p>	<p>09.05.19 The Nordic Cystic Fibrosis annual Masterclass meeting, Stockholm, organized by Vertex. Overlege ved NSCF moderator session 2. Rapport formidlet til deltagere på møtet, med tillatelse til videre distribusjon til interesserte.</p>

		Fibrosis Masterclass organized by Vertex.	
--	--	---	--

8.Senter for sjeldne diagnoser SSD

B	B 01 - B 03: Senterets direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser og individuelle konsultasjoner for å bistå brukere/fagpersoner lokalt. Kurs og opphold for bruker og/ eller familie.
B	Behandlet 3531 henvendelser på telefon, e-post, brev eller oppmøte.
B 01-1 Veiledning - telefon, navngitt bruker	
B 01-2 Veiledning - konsultasjoner/veiledning på senteret	Gjennomført 338 konsultasjoner og 258 årskontroller/poliklinikk for blødere.
B 01-3 VK - Veiledning	23 møter med lokalt hjelpeapparat som videokonferanse (27%). Ikke oppnådd målet om 40%. En årsak er at møter i Oslo og deler av Akershus gjøres i fysiske møter. IT-trøbbel lokalt har også ført til utreise.
B 01-4 Utreise - Veiledning	62 utreiser til møter med lokalt hjelpeapparat (73%). Ikke oppnådd målet om 60%. En årsak er at møter i Oslo og deler av Akershus gjøres i fysiske møter. IT-trøbbel lokalt har også ført til utreise.
B 02-Kurs/seminar/konferanse	Arrangert 9 kurs for pasienter og/eller pårørende i tillegg til 7 PKU-dager. Sum: 186 med diagnose, 201 pårørende
B 02-Kurs/seminar/konferanse	Arrangert og bidratt til 7 PKU-dager for 59 med diagnose, 74 pårørende i samarbeid med behandlingstjenesten RH. SSD hovedansvar for høstsemesteret.
B 02-Kurs/seminar/konferanse	Kraniofaciale misdannelser, familiekurs 21.-25. januar 2019, Frambu 8 med diagnose, 27 pårørende (35 deltakere)

B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Huntingtons sykdom, kurs for pårørende, 21.-22. mars 2019, hotell i Bergen. 29 pårørende.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Fabry sykdom, kurs for voksne og pårørende, 9.-10. mai 2019, Scandic Oslo Airport 25 med diagnose, 8 pårørende (33 deltakere)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	BBS, familiekurs, 11.-14. juni 2019, Frambu 7 med diagnose, 14 pårørende (21 deltakere)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Ungdomssamlingen 2019, 24.-27. juni 2019, Sanner Hotell 20 med diagnose.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Medfødte leversykdommer, foreldrekurs, 21.-22. oktober 2019, Scandic Oslo Airport 9 med diagnose, 22 pårørende
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	HHT / Oslers sykdom, kurs for voksne og pårørende, 7.-8. november 2019. Hotell i Bodø.D171 38 med diagnose, 19 pårørende (57 deltakere)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	AVLYST: EB og iktyose, kurs for voksne på grunn av få deltakere.
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	PKU, kurs for voksne med partnere (og mulighet for barnevakt) 5.-6. desember 2019, Frambu 20 med diagnose, 8 pårørende/partnere (28 deltakere)
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Planlegging og gjennomføring av personalsamling i NKSD
B 02-Kurs/seminar/ konferanse	Startet planlegging av kurs som skal gjennomføres våren 2020.
B 03-Annet	
B 03-Annet	"Skolestartboka" - sendt ut til alle som skal starte i 1.klasse 2019 og 2020
B 03-Annet	Utsendelse av boka "Spørsmål du lurer på, men ikke tør..." (Blæreekstrofi og -epispadi)
B 04- 1 Fagkurs/e-læring	B 04 - B 09: Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper , når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.
B 04- 1 Fagkurs/e-læring	Produsere/revidere, forberede og gjennomføre 15 kurs for fagpersoner (e-læring, se post B09) 18 kurs, 150 fagpersoner deltatt + de åpne e-læingskursene

B 04- 1 Fagkurs/e-læring	VK med 1 times undervisning til fagpersoner på 9 skoler om 7 ulike diagnoser som ikke har tilbud om e-læring. (26 deltakere)
B 04- 1 Fagkurs/e-læring	AVLYST: VK til fagpersoner om Huntington sykdom fordi vi har fått taletid på flere større arenaer
B 04- 1 Fagkurs/e-læring	Dagseminar for 70 fagpersoner om primære immunsviktsykdommer (70 leger/sykepleiere) Gardermoen
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	Delta i min. 16 tverrfaglige grupper/team
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	Legemidler i spesialisthelsetjenesten LIS-innkjøpsseminar (anbudsansvarlige) mtp koagulasjonsfaktorprodukter: 01.02.19 + 20.05.19 + 19.08.19
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Klinisk etikk-komité Rikshospitalet-Radiumhospitalet
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	UIO Ernæringsoppfølging for sårbare grupper
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Primær immunsviktteam (utvidet til utenfor OUS)
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS - Bardet-Biedl syndrom
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Hjemmetransfusjonsprogrammet for blødere
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Craniofacialt team
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Fabryteamet
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Gorlin team
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS HHT/Osler teamet
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Team for Huntingtons sykdom
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Mastocytose-nettverket, Ingen aktivitet 2019
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS - Metabolsk tverrfaglig gruppe & PKU-team
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	OUS Tverrfaglig møte KIR avd. B2

B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	Fagnettverket Huntington. SSD er ute av det Nasjonale fagnettverket fra 2019 pga organisasjonsendringer ledet av Hdir.
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	Medfødte metabolske sykdommer, nasjonal arbeidsgruppe
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKS Felles møteplass for kommunikasjonsarbeidere i avdelingen x2-4/år
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKS: Prosedyregruppe
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKSD Nettverk for kommunikasjonsarbeidere
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKSD netterk for pedagoger
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKSD nettverk for leger
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NKSD nettverk for sosionomer
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	NOSPI - norsk spl.-gruppe for primære immunsviktdommer
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	Sykepleierfaglig nettverk om ARM og blæreekstrofi/ -epispadi (OUS + St.Olav)
B 05- 1 Deltagelse i fag/tverrfaglig gruppe/team	R-HABU nettverk for sosionomer
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Delta i fagråd der vi er ønsket
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd Bløderforeningen (2/år)
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd for aniridi (1/år)
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd for anorektale misdannelser (x2/år)
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd for Blæreekstrofi/ -epispadi (x2/år)
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd for EB (x2/år)
B 05- 2 Deltagelse i fagråd	Fagråd PKU (x2 per år)
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	I henhold til avtaler og ved evt forespørsel
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	UiO Tannpleie Bachelor, 5. semester. Hvordan kommunisere med barn om diagnose; å leve med et annerledes utseende. 18 studenter, 3 timer.
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	UiO Ped. psyk. masterstudiet (23 masterstudenter, 6 timer)

B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet 2x45 minutter, 30 tannlegestudenter. Tema: Om sjeldne diagnoser og kompetansetjenesten
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Bokkapittel: Lavproteindiett i lærebok for vernepleiere om ernæring. Redaktører for boka er Marianne Nordstrøm (Frambu og UiO) og Svein Olav Kolset (UiO). Manus sendt til forlag i mars.
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet om HHT (Osler) i samarbeid med oslerforeningen. 2 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Institusjon: Tittel på oppgave: Navn på student
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Anita Myhre Institusjon: SSD. Samarbeid med UiO. Finansiert Extrastiftelsen. Tema på oppgave: Behandlingserfaringer hos pasienter og foreldre til barn med kraniofaciale tilstander. 30 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Siri H. Kjølås Institusjon: SSD. Samarbeid med UiO. Finansiert Extrastiftelsen. Tema på oppgave: Barn som vokser opp i familier der far eller mor har HS. 38 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Deniz Zelihic Institusjon: SSD. Samarbeid med UiO. Finansiert av NFR Tema på oppgave: Ung facelT 47 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Nina Lindberg Institusjon: OUS Tema på oppgave: Vurdering av en sykepleierintervensjon - foreldre til barn med LKG-spalte. 2 timer

B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Hilda Sønsterud Institusjon: (Logoped , StadPed) Tema på oppgave: Lopopedisk behandling av personer som stammer. 44 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Ruth Elise Matlary Institusjon: UIO Tema på oppgave: Hemofili 80 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning master-student Thea Grimstvedt Tema på oppgave: Kommunikasjonshjelpemidler ved HS (pasienter og helsepersonell). 28 timer
B 07-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning master-student Mari Stagrim Tema på oppgave: Opplevelse av støtte eller manglende støtte når far eller mor har HS. 44 timer
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	På forespørsel
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	1. Undervisning til pas. og pårør. ved Vikersund kurbad
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	2. Undervisning til pas. og pårør. ved Vikersund kurbad
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	3. Undervisning til pas. og pårør. ved Vikersund kurbad
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS: Internundervisning indremedisin (hud, nyre, imm. reuma, m.fl.) Rikshospitalet. Tid 45 minutt. Tema: Genetikk og genteknologiske metoder. Målgruppe: leger. Ant.: ca. 40.
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS: Foredrag. Målguppe: leger og andre ansatte ved Lovisenberg sykehus. Antall: ca. 150. Tid: 45 minutt. Tema: "Sjeldne diagnose, genetikk og psykiske lidelser"
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS: Målgr.: ansatte leger og genetisk veiledere ved avd. for medisinsk genetikk, RH. Sted: Oslo: ant. delt.: 25 Tema: Morgendagens genetisk veiledning. tid: 60 minutt

B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	HUS: Målguppe: leger, genetiske veiledere, andre ansatte ved avdelinger for medisinsk genetikk. Tema: Om kompetansesenter for sjeldne diagnose. Tid: 45 minutt. Sted: Bergen (og Skype til Trondheim og Tromsø). Ant. tilhørere: ca 70.
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Fagmøte for Landsforeningen for HS avd. Oslo, 1 1/2 time, 11 deltakere, Tema ernæring
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Mb.Osler/HHT for nordiske leger/spl. ca 2 timer, 20 deltakere. Arr.:Johnsen&Johnsen
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Om Huntingtons sykdom. Til lokalt hjelpeapparat i Akershus. Tid: ca 3 timer. Antall deltakere: 20
B 07-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning om blødersykdom til nye sykepleiere på BK
B 08 Hospitering på senteret	Etter søknad
B 08 Hospitering på senteret	Japan: Dr. Ohashi, pediater og genetiker, og arbeider på genetisk avdeling ved Saitama Children's Medical Center. Mr. Mori, klinisk psykolog Ms. Watanabe, genetisk veileder Mål med besøket: Lære av SSD om å støtte barn og unge med sjeldne diagnoser og deres familier i tverrfaglig samarbeid.
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Anorektale misdannelser, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold, invitert til kurs og sendt ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no. Vi vet ikke hvor mange som har tatt kurset.
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Blødersykdom, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Iktyose, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Kraniofaciale misdannelser, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold

B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	PKU, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Primære immunsviktsykdommer, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Øsofagusatresi, for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	e-læring om SOS-regime for medfødte metabolske sykdommer. Kvalitetssikret innhold
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Huntingtons sykdom, revidert nettbasert kurs for fagpersoner (helsekompetanse.no), invitert til kurs og gjennomført. 54 deltakere gjennomført 20 timers kurs (ført timer i egen tabell)
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	PKU, revidere-læringskurs for fagpersoner som jobber med personer som har hjelpebehov (Læringsportalen) Ute av drift - vurderer oppgradering
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør : Synne Heivang
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Bidratt til e-læringskurs for LIS-leger: 16.09.19 + 18.11.19 (Heidi Glosli)
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Egen produksjon og samarbeid med sjelden.no
B 10 Medieoppslag - Retriever	Overvåke og følge opp medieoppslag der senteret eller senterets diagnoser er nevnt.
B 10 Medieoppslag - Retriever	Oppslag/innslag om forskningsprosjektet Ung Face It initiert av SSD:
B 10 Medieoppslag - Retriever	Kristin B. Feragen snakker om å leve med et annerledes utseende på God Morgen Norge, TV2
B 10 Medieoppslag - Retriever	Kristin B. Feragen snakker om forskningsprosjektet Ung Face IT på God Morgen Norge, TV2
B 10 Medieoppslag - Retriever	Intervju med Deniz Zelihic om Ung face IT i medlemsbladet Hud & Helse (kun papir)

B 10 Medieoppslag - Retriever	Stor reportasje (samt leder), i HandikapNytt magasin og nett, om Henrik som har diagnosen OAVS og Ung Face IT
B 10 Medieoppslag - Retriever	Intervju med Deniz Zelihic om Ung face IT i medlemsbladet Debra (kun papir)
B 10 Medieoppslag - Retriever	Intervju med Deniz Zelihic om Ung face IT i Spina
B 10 Medieoppslag - Retriever	Kort videoreportasje på NRK.no (og NRK nyheter facebook) om Henrik som lever med diagnosen OAVS kryssklippet med Kristin B. feragen som snakker om Ung Face IT
B 10 Medieoppslag - Retriever	Betalt profilering av Ung Face IT:
B 10 Medieoppslag - Retriever	De prisvinnende brødrene og YouTuberne Daniel og Simen snakker om Ung Face IT
B 10 Medieoppslag - Retriever	Helsesista snakker om Ung Face IT
B 10 Medieoppslag - Retriever	Oppslag/innslag SSD diagnoser initiert av SSD:
B 10 Medieoppslag - Retriever	Kristin B. Feragen snakker om gentesting på NRK P2s Nyhetsmorgen
B 10 Medieoppslag - Retriever	Nyhetssak om Iktyose, med sitat fra rådgiverne Lajla Schulz og Elisabeth Indrevoll på ABC Nyheter
B 10 Medieoppslag - Retriever	Blodig alvor - en podkast om livet med blødersykdom. Med Charlotte von der Lippe (om kvinner med hemofili). Produsert av CSL Behring, finnes på nett, iTunes og Soundcloud
B 10 Medieoppslag - Retriever	Sak om Iktyose med lenke til SSDs nettside
B 10 Medieoppslag - Retriever	Unik - en serie på NRK om barn på sykehus. Episode 1 handler blant annet om Sigurd som har hemofili og som får opplæring av SSD rådgiver Siri Grønhaug til å sette sprøyte på seg selv
B 10 Medieoppslag - Retriever	Unik - en serie på NRK om barn på sykehus. Episode 2 handler blant annet om Thor Haakon som er født med diagnosen ED.
B 10 Medieoppslag - Retriever	"Hvordan påvirkes foreldrerollen når det nyfødte barnet føler smerte ved berøring og stell?" Et blogginnlegg på Ekspertsykehuset av Elisabeth Daae

B 10 Medieoppslag - Retriever	Oppslag/innslag SSD diagnoser (ikke SSD-initiert): Ca. 110 avisartikler nevnte senterets diagnoser, hvorav noen som nevnte senteret. Diagnosene som nevnes (og antall treff): Huntington 23, Iktyose 13, Mikroti 8, Hemofili 5, PKU 4, Ung Face IT 4, Crouzon 3, EB 3, Gallegangsatresi 3, Netherton 3, Treacher Collins 3, Kraniofaciale utfordringer 3, Aagenæs syndrom 2, Analtresi 2, Binyrebarksvikt 2, Blødersykdom 2, DSD 2, Faktor 7-mangel, Alport, Aniridi, Bardet-Biedl, e-læringskurs fra SSD, Freeman-Sheldon, Gentesting, HHT Morbus Osler, LCAT-mangel, Mastocytose, von Willebrand.
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Kort oppsummering på norsk av publiserte artikler i 2018 og 2019, både i nasjonale og internasjonale tidsskrift
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Vi har valgt å samle populærvitenskapelig formidling under Medieoppslag - Retriever. Det er laget populærvitenskapelige sammendrag fra de publiserte PMID-artiklene våre, de fleste er samlet under forskning på nettsiden vår, sortert etter diagnose.
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Tidsskrift: Hud & Helse Tittel: Det slitsomme blikket Prosjekt: Ung Face IT
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Tidsskrift: DEBRA Nytt Tittel: Det slitsomme blikket Prosjekt: Ung Face IT
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Tidsskrift: Handicapnytt Tittel: Blikkfang Prosjekt: Ung Face IT
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Planlegge arrangement for NKSD i Arendalsuka
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Fem innlegg til brukerforeningenes publikasjoner
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Debra, 1. innlegg
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Debra, 2. innlegg
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Debra, 3. innlegg

B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	PKU
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Innlegg til HS-foreningens blad
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	Videreføre diskusjonen om nettsider for SSD
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	oslouniversitetssykehus.no
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	<p>sjeldnediagnoser.no Sidevisninger totalt i 2019: 235 836 (Økning fra 2018: +30,9 %)</p> <p>Våre 10 mest besøkte i hele 2019:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Forsiden 2. Systemisk mastocytose 3. Oslers sykdom / HHT 4. Huntington 5. Primære immunsviktsykdommer 6. Epidermolysis bullosa 7. Fabry sykdom 8. sjeldnediagnoser 9. Ektodermale dysplasier 10. Crouzon
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Twitter: 728 følgere (2018: 705)
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Facebook: 1959 følgere (2018: 1743)
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<p>Bidra med min. 6 muntlige presentasjoner. Både nasjonale og internasjonale.</p> <p>Forfattere, tittel på presentasjonen og fullt navn på konferansen.</p> <p>Varighet og antall tilhørere for muntlig presentasjon.</p>

B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Kristin Billaud Feragen, Charlotte Heggeli, Anne Wæhre.</u> Livssituasjonen for personer med variasjon i kroppslig kjønnsutvikling i Norge. Presentasjon i BufDir.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Feragen KB, Zelihić D, Nordgreen T, Kvalem IL, Williamson H.</u> Supporting adolescents who struggle with appearance-altering conditions: Evaluating an online psychosocial intervention (Ung Face IT)
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Kristin Billaud Feragen, Elisabeth Willadsen, Jill Nyberg, Christina Havstam, Joan Nielsen, Nina-Helen Pedersen, Arja Heliövaara, Agneta Marcusson, Phil Eyres, Gunvor Semb.</u> "The Scandleft randomised trials: Parents' experience of support and reactions to their 5-year-old child's cleft diagnosis". European Cleft and Craniofacial Conference. Utrecht, Nederland. 12-15. juni 2019. (Kristin B. Feragen er invitert foreleser)
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Anita Myhre, Nicola Stock, Kristin Feragen.</u> "Exposed and vulnerable. Parent reports of their child's experience of multidisciplinary craniofacial consultations" European Cleft and Craniofacial Conference. Utrecht, Nederland, 12-15. juni 2019.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Kristin Feragen, Anita Myhre, Nicola Stock.</u> "Strange and beautiful": Parents' perceptions of their child's visible difference and the impact of appearance-altering surgery" European Cleft and Craniofacial Conference. Utrecht, Nederland. 12-15. juni 2019.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Børre Fevang.</u> Immunoglobulins in Norway – organization and challenges. 25.05.2019. . Arrangør: Primär immunbristorganisationen, Sverige.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Feragen K, Nordgreen T, Kvalem IL, Zelihić D, Williamson H.</u> "Supporting adolescents struggling with appearance-altering conditions: A Norwegian RCT study of an online psychosocial intervention (Ung Face IT)" Norwegian society for research on Internet Interventions (NORSRII), Bergen, 14. mai 2019.

B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Feragen KB, Zelihić D</u> , Nordgreen T, Kvalem IL, Williamson H. Supporting adolescents who struggle with appearance-altering conditions: Evaluating an online psychosocial intervention (Ung Face IT) NORSRII, Bergen mai 2019
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Ingrid Wiig, Susanne Weedon-Fekjær.</u> Nordic Inborn Errors of Metabolism meeting. Gøteborg 25.-26. april 2019
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Børre Fevang</u> Tittel: Diagnosis of GLILD using a set of combined diagnostic criteria. European society for immune deficiency (ESID) 18-21. september, Brussel, Belgia.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	<u>Siri Grønhaug.</u> Long distance follow up. 13th annual congress of the European association for haemophilia and allied disorders. (ca 75 tilhørere)
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Nina Iversen, Marit Sletten, Marit S Hellum, Marie Skogstad Le, Maria E Chollet, Ellen Skarpen, Mari Tinholt, Elisabeth Andersen, John-Bjarne Hansen, <u>Heidi Glosli</u> , Carola E Henriksson. Functional characterization of FV deficiency in Norway: Effects of F5 mutations on secretion, endoplasmic reticulum stress, apoptosis, and activated protein C sensitivity.
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Siri Grønhaug Treatment options: Now and in the future: Standard and the extended half-life concentrates. Bayer Nurse Academy 2019 8. -10. nov.
B 13-2 Postere (internasjonalt)	<u>C. von der Lippe, K. H. Tillerås, S. H. Kjølaas, E. Dramstad, K. B. Feragen</u> Psychological reactions when coping with predictive genetic testing for Huntington's disease: A qualitative study. European society of human genetics. Gøteborg 15.-18. juni.

B 13-2 Postere (internasjonalt)	<p>Øydis Hide¹, Tone Særvold¹, Kristin Billaud Feragen², Ragnhild Aukner¹.</p> <p>Associations between hypernasality, intelligibility, language and reading skills in 10-year-old children with a palatal cleft</p> <p>¹ Statped - National Service for Special Needs Education in Norway, ² Centre for Rare Disorders, Oslo University Hospital</p>
B 13-2 Postere (internasjonalt)	<p>Nina Iversen, Marit Sletten, Marit Hellum, Marie Skogstad Le, Elisabeth Andersen, Maria Chollet, Ellen Skarpen, Mari Tinholt, <u>Heidi Glosli</u>, Carola Henriksson.</p> <p>Molecular characterization of the mutations in Norwegian FV deficient patients:</p> <p>Effects on secretion, intracellular localization, ER stress, UPR activation and apoptosis</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p><u>Børre Fevang</u></p> <p>"Immunsuppresjon ved immunsvikt"</p> <p>Nasjonalt fagseminar om Primære immunsviktsykdommer Arr.: SSD</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Jeanette U. Miller.</p> <p>Kompetanse på Huntingtons sykdom.</p> <p>Stand og deltatt i paneldebatt på åpent møte om Huntingtons sykdom i regi av Ranheim ressursenter, Trondheim.</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Jeanette U. Miller.</p> <p>Kompetanse på Huntingtons sykdom.</p> <p>Åpent møte om Huntingtons sykdom i regi av Knorrebakken ressursenter, Bodø.</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Kristin B Feragen. Pågående prosjekter ved SSD og psykisk helse.</p> <p>SSD Brukersamling 2019.</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Siri Kjølås.</p> <p>Barn i familier rammet av Huntingtons sykdom: Siste nytt fra forskning.</p> <p>Landsforeningen for Huntingtons sykdoms fagdag</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Line Mediå</p> <p>"Senter for sjeldne diagnoser og kompetansetjenestens rolle ved primær immunsvikt"</p> <p>Nasjonalt fagseminar om Primære immunsviktsykdommer Arr.: SSD</p>
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	<p>Siri Kjølås, Gunvor A. Ruud.</p> <p>Hvem ser barna i skyggen av Huntingtons sykdom? Psykisk helsekonferanse 2019, Trondheim. (45 min)</p>

B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	Arendalsuka. Foredrag, samtale, paneldebatt. Tema: genetik og gentesting. Tid 2 timer. Tilskuere. Ca 50
B 13-3 Foredrag (nasjonalt)	Siri Kjølås, Gunvor A. Ruud. Hvem ser barna i skyggen av Huntingtons sykdom? Pårørendekonferansen 2019 (45 min)
B 13-4 Postere (nasjonalt)	Forfattere: Feragen, Zelihic, Haga, Framstad, Williamson Tittel: Vi søker 160 ungdommer som strever med utseenderelaterte utfordringer. Vil du hjelpe oss med rekruttering? Helsesykepleierkonferansen 17. - 19.september 2019 Bodø
B 13-4 Postere (nasjonalt)	Siri Grønhaug, Henrik Wigestrånd Bloody good e-learning. (Premiert med 10 000,- for beste poster!) NSFs 18. nasjonale e-helsekonferanse «Sykepleie og digitalisering – samspill i praksis». Sykepleierforum i forbindelse med Den internasjonale sykepleierdagen
B 13-4 Postere (nasjonalt)	Siri Grønhaug, Ingrid Wiig. Sjelden e-læring NSFs 18. nasjonale e-helsekonferanse: Sykepleie og digitalisering – samspill i praksis. Sykepleierforum i forbindelse med Den internasjonale sykepleierdagen
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Chair i to sesjoner på konferansen European Society of Human Genetics
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Rarelink Medlem av diagnosegruppen. Møter i jan/feb. deretter lagt ned/overført til Nordiske nettverket.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	"Åpent møte om Huntingtons sykdom" i regi av Ranheim ressurscenter, Trondheim. Deltatt med stand og i panel.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte om reiseapp for personer med blødersykdom. Arr. Takeda
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte ang Hemlibra, nytt preparat. Arr: Roche

B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte om nytt preparat. Arr. CSL-Behring
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	To Informasjonsmøter om nytt preparat for blødere. Arr. CSL Behring
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	MOTIVATE investigator meeting (Octapharma), Stockholm. 23.09.19
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Informasjonsmøte om nytt preparat for blødere. Arr. Roche
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Informasjonsmøte om ny <i>app</i> for blødere. Arr. Takeda
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	EAHAD - European Association for Haemophilia & Allied Disorders, Nurse conference. Medlem i Arbeidsgruppe
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Blødere: Nordisk sykepleiernetverk
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	PedNet Haemophilia Registry, møte i Utrecht 14.-15/3
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	PedNet Haemophilia Registry, møte 12.-13./9. Leuven, Belgia.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	MOTIVATE investigator meeting (Octapharma), Stockholm 23/9
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Fabry: Nordisk sykepleiernetverk
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Nasjonalt: DEBRA, møte med foreningen Informert om EB-prosjekt
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte med Craniofacial forening. Informert om pågående studier.
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte med studieledelse ang NOVO studie

B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Møte med Norsk immunsviktforening. Informere om artikkel som er sendt inn
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Huntington sykdom, møte med foreningen Presentert PhD prosjekt om "Hvem ser barna i familier med HS"
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernetverk	Iktyoseforeningen, møte med foreningen

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): Ingen	
		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.	3 videokonferanser med nordiske samarbeidspartnere
		Arrangere 4 videokonferanser med regionale odontologiske kompetansesentra	2 videokonferanser med Regionale odontologiske kompetansesentra
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): Dette er en svært viktig	900 individuelle besøk på senteret, 1454 fagkonsultasjoner.

		<p>kompetansebyggende aktivitet ved TAKO-senteret. Veiledning av brukere og pårørende er en selvsagt del av denne aktiviteten.</p> <p>Siden vi nå er involvert i klinisk 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.</p>	
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	<p>Antall kurs og antall deltagere</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bidrag til kurs gitt av andre sjeldensentra • Kurs for brukerorganisasjoner Om TAKO-senterets rolle og tilbud samt økonomiske støtteordninger / refusjonsordninger for tannbehandling 	<p>TAKO-senteret har ikke kurs for brukere, men bidrar ved forespørsel når andre sentra har kurs eller ved møter arrangert av brukerorganisasjoner. Foreleste for pasienter med:</p> <p>Marfan syndrom Rett syndrom Akromegali</p>
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	<p>TAKO-dagen Gjennomført i mars 2019. To dager. 65 deltakere på dag 1, 68 på dag to.</p> <p>To studiedager ble arrangert ved senteret i 2019. Hver av studiedagene hadde 15 deltakere</p>

B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<ul style="list-style-type: none"> • En logoped og en tannlege (pedodontist) er medlem av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale tilstander. • Deltakelse i tverrfaglig gruppe/klinikk 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 klinisk etiske komite • Tverrfaglig samarbeid om kjerubisme og ektodermal dysplasi/oligodonti i samarbeid med Det odontologiske fakultet • Deltakelse i nettverk om Tuberøs sklerose 	Gjennomført
B6	Konferanser/ Seminar	Antall kurs og antall deltagere	<ul style="list-style-type: none"> • Forelesing på Tannlegespesialistenes fagkonferanse • Deltakelse i Tannlegeforeningens systematiske etterutdanning. Agder vår 2019, sted og Buskerud høst 2019 • Forelesing ved Topical Meeting on Osteogenesis Imperfecta Riga, Latvia 2019 • Forelesing ved Fagseminar NMD
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under.	<ul style="list-style-type: none"> • TAKO-senteret underviser ved alle odontologiske læresteder i Norge og undervisningen er i stadig utvikling.

			<ul style="list-style-type: none"> • Vi har valgt å satse på etterutdanning/kursing av logopeder i stedet for å forsøke å få innpass i grunnutdanningen
B8	Hospitering på senteret		Gjennomfører studiedager fremfor hospitering Arrangerte to studiedager i 2019, og hadde i tillegg besøk av 14 ansatte fra Elverhøy skole som lærte om oral motorikk
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no		Innført nye nettsider i tråd med øvrig spesialitshelsetjeneste. Kontinuerlig arbeid med diagnosebeskrivelser

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	46
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	20
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	116
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 2019	182

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		«Vellykket med tannimplantater», omtale av artikkel fra TAKO-senteret i Tannlegeforeningens Tidende nr 9, 2019
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling		Ingen
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		Kontinuerlig arbeid, aktiv facebook side og nye nettsider. Artikkel om stramt tungebånd publisert på egne nettsider.

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Vårt nordiske nettverk er et forum både for å motta og spre kompetanse internasjonalt Bidra med forelesinger på konferanser dersom forespurt	Gjennomført
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsider		Ingen
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):	6 fysiske utreiser
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall):	7 videokonferanser
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall):	41 personer
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere	Totalt 5 kurs med 139 deltagere. (Kurs for voksne med Fibrøs dysplasi og McCune Albright syndrom ble avlyst grunnet få søkere)
		Delta på brukerforeningenes møter og samlinger	TRS har deltatt i totalt 12 møter og samlinger med samtlige ni brukerforeninger tilknyttet TRS
B3	Annet	Deltagelse i klinikker i samarbeid med øvrig tjenesteapparat	Fagpersoner fra TRS deltar i disse klinikkene:
			Skjelettdysplasi klinikk for barn, OUS
			Skjelettdysplasi poliklinikk for voksne, Sunnaas sykehus
			Osteogenesis imperfecta klinikk for barn, OUS
			Akondroplasi poliklinikk for barn, OUS
			Klinikk for arvelige bindevevssykdommer med arteriesykdom, OUS

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	
			Miniseminar FTAAD (Tyskland og OUS/TRS), 17 deltagere
			Workshop FTAAD (USA og OUS/TRS) 13

			deltagere
			Konsensuskonferanse: Inkontinenskirurgi for barn med MMC (Deltagelse fra Göteborg, OUS, UNN, St. Olav, Haukeland og Sunnaas.) 16 deltagere
			Arrangert møte med fysioterapeut fra Australia. Deltagere fysio- og ergoterapeuter fra TRS & OUS. Ca 10 deltagere.
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Antall kurs og antall deltagere	Se B3
B6	Konferanser/ Seminar	Antall kurs og antall deltagere	Deltatt på totalt 21 nasjonale konferanser med 13 faglige bidrag. Antall deltagere ukjent.
			Internundervisning for leger ved Sunnaas HF 11.juni 2019. Om kunnskapskoppsummeringer og scoping review. Ca 25 deltagere
			Møter med professor Gunnar Houge og kolleger ved genetisk avdeling Haukeland. 10 deltagere
			Fagfrokost ved genetisk avdeling ved Haukeland Universitetssykehus, Bergen, sammen med professor Ravi Savarirayan. 50 deltagere inkl. VK til St.Olav og UNN
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Beskrivelse av aktivitet. Undervisnings- timetallet oppgis i tabellen under.	Undervisning om sjeldne diagnoser for medisinstudenter ved UiO, samarbeid med Sunnaas. Modul 3, vår og høst, hver gang 4-6 grupper a 6-10 personer.

			Deltakelse på Mastertorg ergoterapeuter OsloMet
			Informasjon om sjeldensenterene til fysiostudenter som er i praksis på SS.
			Ekstern sensor for studiet Helsepedagogikk og sjeldne diagnoser. Samarbeid med Frambu og Høgskolen i Innlandet
B8	Hospitering på senteret		4 besøk, 14 personer
			Besøk fra barnesykehuset Ohmatdyt i Kiev. Samarbeid med Sunnaas
			Samarbeidsmøte med Hauglandsenteret
			Besøk fra Universitetssykehuset i Reykjavik, barneavdelingen
			Besøk av professor Ravi Savarirayan til TRS i perioden , 2 uker.
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	Samarbeid med andre som gir tilbud til diagnosegruppene tilknyttet TRS	Samarbeidsmøter med Hauglandsenteret og Beitostølen Helseportsenter
		Fagfellevurderinger	Fagfellevurdert seks vitenskapelige artikler og en fagbok

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 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	10
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	2
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	108
Alle regioner: Utdanning av annet personell	5
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 2019	125

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		9 oppslag der om der TRS er bidragsyter/nevnt (se oversikt i vedlegg)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling		Når helseministeren blir syk, får han da rehabilitering? Kronikk . Av: Røberg AS. Publisert i Forskersonen, Forskning.no, april 2019
			Knefall for kroppshysteriet eller lære toleranse for mangfold. Debattinnlegg . Av: Moen KM, Svendby EB. Publisert i Utdanningsnytt, april 2019.
			Vi med ryggmargsbrokk over 50 år. Av Hoff M, Fjeldstad B.

			Publisert i Spina, medlemsblad for Ryggmargbrokk og Hydrocephalusforeningen, nr 2. 2019, side 40-42
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Facebook oppdateres (nesten) daglig.	Gjennomført, men med noe lavere frekvens enn årene før.
		Twitter og nyhetsaker på nett når det er aktuelt.	Gjennomført
		Diagnoseinformasjon på nettside: Oppdatere og videreutvikle informasjon om diagnosene, målgruppe: brukere, pårørende og fagpersoner. Mål: Oppdatert kunnskap om både medisinske forhold og forhold om å leve med de ulike diagnosene tilgjengelig på nettsidene.	6 nye diagnoser i A-Å listen på nettsiden 8 nye nettekster 8 reviderte nettekster (se oversikt i vedlegg)
		Alle prosjekter skal ha en egen prosjektside, med informasjon om prosjektet og resultater. Forskningsartikler skal ha en kort norsk formidlingsartikkel på nettsiden	Gjennomført
		Utvikle kunnskap om og øke bruk av digital historiefortelling som forskningsformidling, minimum en publisert historie.	Startet opp
		Ta i bruk nytt intranett i Sunnaas.	Nytt intranett er utsatt til 2020

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer		13 Postere og foredrag på 9 internasjonale konferanser

			Deltatt i arrangementskomite for konferansen Quality of life 4OI i Amsterdam. Samlet 320 fagpersoner og repr. for brukerorganisasjoner, 13 nasjoner representert. TRS deltok med 6 fagpersoner med ulik fagbakgrunn. (se ellers del A)
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetverk		Representant I internasjonal ekspertgruppe Key4OI
			Best Practice Management Expert Group. Representant I ekspertgruppe for å utarbeide retningslinjer for oppfølging av voksne med akondroplasi.
			Representant i Medical Advisory Board, OIFE
			Representant i International Scientific Committee for the Scientific conferences of OI
			Arrangert nettverksamling for fysioterapeuter til tilknytning til ISDS konferansen.
B15	Evt annet		

Sjeldne diagnoser på Helsenorge.no 2019

En oversikt over artikler i alfabetisk oversikt: <http://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>

Nedgang i innholdsproduksjonen

Det totale bidraget til Helsenorge.no fra tjenesten har sunket til 103 artikler, mot 132 året før. 25 diagnoseartikler er slettet i 2019, fordi det ikke har vært felles kapasitet til å følge opp artikler som går ut på dato. Det ble kun oppdatert 21 artikler som faglig holdt på å gå ut på dato i 2019 (innhold skal ikke være eldre enn 2-3 år).

Av de 103 tekstene på Helsenorge.no i 2019 var det 42 oppdaterte artikler om felles, diagnoseovergrepene informasjon. Dette er fellestekster om sjeldenhet, inkludert pekesider med diagnoseoversikter. 4 slike generelle artikler er slettet siden 2018, fordi tjenesten har fått avpublisert sitt innhold, etter avsjekk med Helsenorge.no-redaksjonen. Blant annet har sentrene har valgt å ikke vedlikeholde felles rettighetsinnhold. Sentrene kan ikke stå inne for fortløpende endringer i hjelpeordninger og NAV. I stedet er det utviklet rettighetsinfo per senter, tilpasset diagnosene. Oftest kan det pekes til andre, generelle ressurser på f.eks NAV.

Det ble publisert kun 9 nye diagnosebeskrivelser i 2019. Et stort prosjekt om å publisere ca 60 nye diagnosetekster fra Oslo universitetssykehus ble skrinlagt i 2019 på grunn av mangel på ressurser. Likevel beholder kompetansetjenesten plassen som en av de største bidragsyterne til Helsenorge.no, etter Helfo, Helsedirektoratet og Giftinformasjonen.

Sidevisninger og bytte av analyseverktøy

Unike sidevisninger i 2018 var 83.192, men midt i 2019 var et bytte fra Google Analytics til Adobe Analytics som telleverk. Det tallet som er sikkert er kun at det siste halvår i 2019 ble målt 81.672 sidevisninger. En kan derfor anslå et besøk på det doble i løpet av hele 2019.

Fluktfrekvensen, bounce, i 2019 ned til 53,4 %, mot på 74,5 % året før. Bounce-tendensen er synkende, men om dette er positivt er usikkert. Det er fordi mange som går ut av en nettside kan sies å ha fått utført en oppgave eller fått svar der, før de gikk ut. Den vanligste veien ut av en helsenorge.no-side om sjeldne diagnoser er til en kompetansesenter-nettside.

Ca 70 % av all trafikken på sjelden-tekstene på Helsenorge.no går via mobil/nettbrett.

Vurdering

Trafikk målt i «andre enden», altså i sykehusenes felles nettløsning, Frambu.no og Sjelden.no viser at det er en god del trafikk til og fra Helsenorge.no mellom disse domenene, men mest trafikk som direkte treff i søkemotorene. Helsenorge.no-artiklene om sjeldne diagnoser begynner nå å bli mer synlighet på toppen i søkemotorene, men ligger ennå bak NEL/NHI.

Betydningen av Helsenorge.no som kunnskapskilde og bindeledd for informasjon om sjeldne diagnoser på norsk er under press. Ressursene på nettarbeid må også gå til helt nødvendig jobb på sykehusenes behandlingssider, egne senter sider og digitale læringsressurser. Det er ønskelig med mer samspill mellom Helsenorge.no, Sjelden.no og ulike oppslagsverk i 2020.