

Vedlegg til Årsrapport 2020

[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](#)



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Samlet oversikt

2020

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

Antall årsverk:

Ca 204

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

Tildeling:

220 421 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
	Representant Helse Midt-Norge
Anna Solberg	Brukerrepresentant SAFO
Ann Iren Kjønnøy	Brukerrepresentant FFO
Kari Velsand	Brukerrepresentant FFO
Patricia Melsom	Brukerrepresentant FFO
Kjersti Vardeberg	Representant for tjenesten
Nina Benan	Representant for tjenesten
Petter Strømme	Universitetsrepresentant
Elisabet Dahle	Statped
Agneta Emma Iversen	NAV

Sjeldne diagnoser	Tilskudd 2020
Cystisk fibrose	13 706
NevSom	20 286
Senter for sjeldne diagnoser	25 687
NK sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	7 156
TRS, Sunnaas	35 354
TAKO, Lovisenberg	16 796
Frambu, HSØ RHF	69 123
NAPOS, Helse Bergen	6 868
Nevromuskulært kompetansesentersenter, UNN	8 408
NKSD fellesenhet/ ledelse med stab*Sentral ledelse for sjeldnesentrene,	18 837
Sum sjeldne	220 421

*inkl prosjekt- og videreutviklingsmidler, samt «ubenyttede midler» DB (1,8mill)

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 nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	9
7	Norsk senter for cystisk fibrose.....	11
8	Senter for sjeldne diagnoser	11
9	TAKO- senteret	13
10	TRS kompetansesenter.....	13
11	Statistikk og tall	14
11.1	Brukere som har fått tilbud i 2020 vs folketall (fylkesvis)	14
11.2	Antall registrerte brukere	15
11.3	Alder på registrerte brukere vs alder befolkning.....	15
11.4	Antall diagnoser	16
11.5	Høringer	17

1 Fellesenheten

Antall årsverk: 9,4

Tildeling 2020: 17 037 000 Nkr, inkl midler til tilskuddsordning og videreutvikling av tjenesten

Leder av NKSD: Stein Are Aksnes

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

Leder	100 %
Forsker/registeransvarlig	100 %
Spesialrådgiver kommunikasjon	100 %
Rådgiver sjeldentelefon oa	100 %
Rådgiver internasjonalt arbeid	80 %
Medisinskfaglige rådgivere	100 %
Team for digital læring	280 %
Rådgiver/brukerkonsulent	60 %
Forskningsassistent	Timelønn ~20 %
Årsverk ved NKSD-f	940 %

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

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](#).

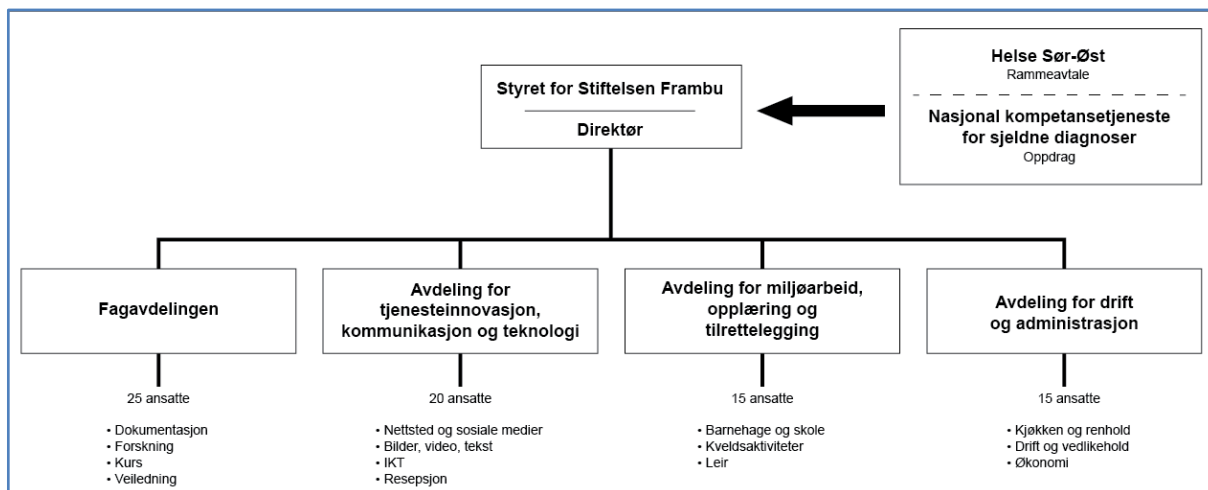
2 Frambu

Antall årsverk: 65,7

Tildeling 2020: 69 123 000 Nkr

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 funksjonsnedsettelser. 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 tjenestens strategi. 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. Samtidig gir det en unik mulighet til forskning.

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.
- Utdanning på høyskolenivå av fagpersoner gjennom samarbeid med Høgskolen i Innlandet
- 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 godt for besøkende og ansatte.

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 7,53

Tildeling 2020: 6 868 000 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 porfyrinforstadier i kroppen. I Norge er det påvist sju forskjellige porfyrisykdommer. Fordelingen av pasienter med porfyrisykdommer i Norge tilsvarer stort sett befolkningsfordelingen, bortsett fra i enkelte områder hvor forekomsten er høyere som følge av såkalte «foundermutasjoner».

NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientens behov, og at alle skal få det samme tilbudet uansett hvor i landet de befinner seg. NAPOS har utviklet retningslinjer for diagnostikk, oppfølging og behandling og overvåker hvordan disse blir fulgt opp gjennom Norsk Porfyriregister, som er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. NAPOS driver klinisk veiledning og gir råd om behandling av pasienter til helsepersonell over hele landet og samarbeider med 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 informasjonsmateriell til brukere og deres leger. 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.porphyraregistry.org), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet Epnet EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org). NAPOS er medlem i det europeiske referansenettverket The European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN).

4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2020: 7 156 000 Nkr

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.

Koronapandemi og endring av definisjon av sjeldne diagnoser, og dermed inkludering av flere diagnosegrupper, har hverken medført stor omlegging av aktivitet eller endring i prioriteringer og profil. Vi var allerede godt i gang med å utvikle digitale tilbud før pandemien. I løpet av 2020 har vi tilnærmet faset ut fysiske utreiser og hadde nesten en firedobling i videokonferanser.

Et familiekurs av fem dagers varighet på Frambu ble erstattet av et to dagers digitalt kurs. Målet var at familien og deres fagpersoner skulle delta sammen. Det digitale kurset muliggjorde at dobbelt så mange familier og fagpersoner kunne delta. Kurset ble godt evaluert og ble etter omstendighetene sett på som et godt alternativ. Flere kommenterte at digitalt kurs er en god løsning også fremover. Søskentilbudet måtte utgå, noe som i fremtidige digitale kurs kan kompenseres med SIBS online, tilbudet Frambu har utviklet.

I 2020 prioriterte senteret i tråd med NKSDs strategi og virksomhetsplan, å styrke likeverdighet ved å gi tilbud til ultra sjeldne diagnosegrupper som ikke hadde kompetansesentertilbud. Dette har vi i første omgang gjort ved å registrere aktuelle pasienter, gjennomføre systematiske litteratursøk om diagnosene, delta på konferanse og møter i regi av internasjonale epilepsinettverk, arrangere digitalt kurs, ha samtaler med familier, samt publisere diagnoseinformasjon. I denne sammenhengen hadde vi i 2020 hatt som mål å samarbeide tettere med de andre kompetansesentrene for samlet å kunne gi et bedre tilbud til målgruppene. Vi er i gang med denne prosessen som fortsetter i 2021.

I utviklingen av senterets aktivitet har NK-SE også i 2020 prioritert deltagelse i ulike nettverk. I tillegg til nettverkene vi allerede deltok i, har senteret blant annet tre medlemmer i Epilepsinett, et nasjonalt nettverk for evidensbasert epilepsiomsorg. Epilepsinetts mål er å systematisere samarbeid mellom epilepsimiljøene og bidra til at samlet kompetanse overføres direkte til pasientnært hjelpeapparat. I 2020 hadde senteret også mer aktivitet mot ERN-nettverkene. Vi har deltatt på EpiCares møter og samarbeider med MetabERN rundt aktuell diagnosegruppe. Senteret deltok i Norsk nettverk for systematiske kunnskapsoppsummeringer (Nornesk), noe som styrker senterets arbeid med jevnlig kunnskapshåndtering.

For å tilrettelegge for et likepersontilbud til pasientgruppene, har senteret i samarbeid med senterrådsleder og Norsk epilepsiforbund bidratt til opprettelse av et «sjeldennettverk» for familier. Dette har vært etterspurt og er spesielt viktig for de ultrasjeldne gruppene som ikke har en egen brukerorganisasjon. Nettverket ligger i Norsk epilepsiforbund og ledes i dag av NK-SEs senterrådsleder som arrangerer månedlig digital «Sjeldenkaffe», med opp mot hundre deltagere.

Kompetansesenteret har i 2020 en økning i antall brukere, både av «gamle» diagnoser og av nye (epileptiske encefalopatier av genetisk årsak).

Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker. Omorganiseringprosessen som startet i 2015 er lagt på is.

Senteret har flere ansatte i delte stillinger i samarbeid med Nevroklinikken (Oslo Universitetssykehus).

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

Samlet antall årsverk: 20,05

Tildeling 2020: 17 906 964

NMK: 8 408 000

Frambu: 6 317 964

EMAN: 3 181 000

Senterleder NMK: Andreas Rosenberger Dybesland

<https://unn.no/nmk>

NMK-samarbeidet ble etablert høsten 2014, samtidig ble NMKs senterråd opprettet. NMK-samarbeidet er bundet sammen organisatorisk gjennom en samarbeidsavtale som gjelder i 3

år fra desember 2020. Navnet ble da endret til *Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid*.

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid 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 Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.
- 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).

Hovedformålet med samarbeidsavtalen er å sikre et likeverdig og målrettet landsdekkende kompetansetjenestetilbud til fagpersoner i helse- og omsorgssektoren, fagpersoner i opplæringssektoren og andre tjenesteytere, samt brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser og deres pårørende.

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 Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.

Virksomhetsplan for 2021 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 Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.

Muskelregisteret er organisatorisk underlagt Registerenheten i UNN, og har egen nasjonal styringsgruppe og egne midler til drift utenom Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid. 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: 12,4

Tildeling 2020: 20 387 000 kr

Senterleder: Martin Aker

<http://newsom.no>

NevSom er nasjonalt kompetansesenter for nevrotviklingsforstyrrelser 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 skal videreutvikle fagfeltet innenfor våre definerte fagområder. Vi har særlig fokus på kompetanseformidling til spesialisthelsetjenesten, men også andre deler av hjelpeapparatet samt pasienter og pårørende er målgrupper. Dette innebærer at kompetansen skal formidles gjennom flere ulike kanaler og med ulike grader av kompleksitet.

NevSom har kompetansesenteransvar for:

- Narkolepsi
- Idiopatisk hypersomni
- Kleine-Levin syndrom
- Autismespekterdiagnoser
- Tourettes syndrom
- ADHD der det forekommer i kombinasjon med sjeldne diagnoser

NevSoms prioriteringer og satsninger varierer mellom de ulike diagnosene som følge av ulik prevalens og forskjeller i kunnskapsstatus i hjelpeapparatet.

Hypersomniene narkolepsi, idiopatisk hypersomni og Kleine-Levin syndrom er lite kjent i hjelpeapparatet. Disse sykdommene er komplekse hjernesykdommer. Mange har tilleggsvansker knyttet til kognitiv funksjon eller psykisk helse. 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 2020 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.

Nevrotviklingsforstyrrelsene 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 mangelfullt¹. 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 nevrotviklingsforstyrrelse der kompetansen i spesialisthelsetjenesten er mangelfull og behandling sett under ett er vanskelig tilgjengelig. NevSom leder et arbeid med kunnskapsbasert retningslinje for Tourettes syndrom.

Formidling er en helt sentral del av kompetansesenterets oppdrag. Dette gjøres gjennom mange ulike kanaler. På nevsom.no formidler vi informasjon om diagnoser, faglige arrangementer, samt forskning og utviklingsprosjekter vi er involvert i. NevSom sender ut nyhetsbrev regelmessig. Senteret har ikke egne konti i sosiale medier, men i noen tilfeller deler vi nyhetssaker i sosiale medier ved hjelp av samarbeidspartnere.

¹ NOU 2020:1 Tjenester til personer med autismespekterforstyrrelser og til personer med Tourettes syndrom

Viktig formidling skjer også i form av publikasjoner i vitenskapelige tidsskrifter. NevSom har mye forskningsaktivitet av høy kvalitet, i hovedsak finansiert av eksterne midler. Liste over vitenskapelige publikasjoner fra 2020 finnes i senter-rapport kapittel 4.1.1, tabell A5.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 12

Tildeling 2020: 14 611 000 kr

Senterleder: Egil Bakkeheim

<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 Avdeling for sjeldne diagnoser under barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus HF. Senteret har per dags dato 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 en 5 års strategiplan basert på NKSD's strategidokument for nærmeste femårsperiode. Denne strategiplanen danner grunnlaget for utvikling av NSCF's virksomhet innenfor alle områder inkludert kliniske funksjoner. Strategien skal revideres i 2021.

8 Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 25,4

Tildeling 2020: 25 687 000 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 systematisk bygger opp og sprer kompetanse om mange medfødte, sjeldne og lite kjente diagnosegrupper og enkeltdiagnoser. Disse ulike diagnosene rammer ett eller flere organ.

I 2020 har NKSD utarbeidet en virksomhetsprofil, eller virksomhetslærret, som presiserer målgrupper og endrer på tjenestens innretning i tråd med styringssignaler fra eier og øvrig helseforvaltning. Med utgangspunkt i et helhetlig pasientforløp har NKSD følgende målgrupper:

1. Hovedmålgruppe er fagpersoner i Helse- og omsorgssektoren
2. Sekundær målgruppe er fagpersoner i opplæringssektoren
3. Informasjon/kunnskap utarbeidet for målgruppene skal være tilgjengelig for andre

Pasienter og pårørende er en nøkkelressurs og viktig kilde til den kompetansen som NKSD bygger.

Gjeldende versjon: 11.11.2020 SAA

<p>Hovedsamarbeids- partnere</p> <p>For å gjennomføre nøkkelaktivitetene er NKSD avhengig av leveranser og samarbeid fra primær- og spesialisthelsetjeneste, fra universitets- og høgskolesektor, fra brukerorganisasjoner og i internasjonale nettverk.</p> <p>For opplæringssektoren er hovedsamarbeidspartnere Statped og PPT.</p>	<p>Nøkkelaktiviteter</p> <p>For å kunne bygge og spre diagnosespesifikk kompetanse er hovedaktivitetene til NKSD å skape aktivt samarbeid både i klinisk arbeid og i forskning.</p> <p>En annen viktig aktivitet er å bygge opp sterke nettverk samt utarbeide veiledere og retningslinjer. Arbeid med registre en nøkkelaktivitet for å bygge og spre kompetanse.</p> <p>NKSD skal gi sine tjenester som del av det helhetlige tilbudet, som bl.a. omhandlet i Nasjonal veileder om oppfølging av personer med store og sammensatte behov.</p> <p>Viktige oppgaver mot myndigheter og forvaltning er innspill til relevante høringer og dialog om strategiske forhold.</p>	<p>Kjerneverdier</p> <p>NKSD sine kjerneverdier er:</p> <ul style="list-style-type: none"> •Kunnskap •Samarbeid •Tillit •Mot <p>NKSD sin visjon er å: Gjøre det sjeldne mer kjent gjennom økt kunnskap og samarbeid</p>	<p>Relasjon til målgruppene</p> <p>I relasjon med målgruppene har NKSD rolle som spesialist og samarbeidspartner. Relasjonen skal preges av likeverd, troverdighet og tillit.</p>	<p>Målgrupper</p> <p>Med utgangspunkt i et helhetlig pasientforløp er NKSD sin hovedmålgruppe fagpersoner i Helse- og omsorgssektoren.</p> <p>I tillegg er fagpersoner i opplæringssektoren en viktig målgruppe for tjenestens diagnosespesifikke aktivitet.</p> <p>Informasjon/kunnskap utarbeidet for målgruppene skal være tilgjengelig for andre.</p>
<p>Kostnader</p> <p>De største kostnadene for å kunne gjennomføre nøkkelaktiviteter med de nøkkelressursene NKSD har er lønnskostnader.</p> <p>I tillegg har NKSD kostnader på overhead, reiser, eksterne samarbeidspartnere, registerarbeid, biobanker, medisinsk utstyr samt driftsmidler/forbruksmaterieill, og kostnader i forbindelse med brukermedvirkning.</p>	<p>Inntektsstrøm</p> <p>Hovedinntektene til NKSD kommer gjennom øremerkede midler fra Helse- og omsorgsdepartementet via statsbudsjettet.</p> <p>I tillegg har NKSD noen inntekter i form av forskningsmidler, oppdragsstudier og HELFO refusjoner.</p>			

Figur 1. Virksomhetslærret for NKSD.

Senter for sjeldne diagnoser må fortsette å tilpasse kompetansebygging og -spredning til målgruppene. Senteret vil fortsette med å systematisere og dokumentere kunnskap om sjeldne diagnoser og hvordan det er å leve med disse.

Helsedirektoratet (HDir) har i 2020 utarbeidet et utkast til nasjonal strategi for sjeldne diagnoser på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet (HOD). I skrivende stund er det uklart hvordan HOD vil behandle utkast til strategi videre, og hvilke av forslagene i utkastet som vil bli iverksatt. Strategien inneholder likevel betraktninger som er i overensstemmelse

med de store linjene i norsk helsepolitikk og konkrete forslag som på sikt kan få vesentlig innvirkning på oppgaver og organisering av SSD.

9 TAKO- senteret

Antall årsverk: 16,7

Tildeling 2020: 16 796 000 kr

Senterleder: Hilde Nordgarden

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

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

TAKO-senteret har også en sykehustannklinik som er et tilbud til personer som trenger tannbehandling i sykehus. Denne finansieres direkte i sykehusets rammeavtale og ved midler fra øremerkede midler til «Forsøksordning med orale helsetjenester i sykehus».

10 TRS kompetansesenter

Antall årsverk: 29

Tildeling 2020: 35 400 000 kr

Senterleder: Kjersti Vardeberg

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

TRS er et av ni sentre i NKSD, og får sitt oppdrag og budsjett herfra. Organisatorisk er TRS en del av Sunnaas sykehus HF, og en enhet i forskningsavdelingen. Senterleder rapporterer til forskningsdirektøren når det gjelder organisatoriske forhold, mens faglig styringslinje går til leder for NKSD. Ledergruppa består av to enhetsledere og senterleder. Enhetslederne har personalansvar i de operative teamene, ansvar for den daglige driften her, og er stedfortreder for senterleder. En lege er tilknyttet ledergruppa som medisinsk rådgiver.

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 fire team. To av teamene har ansvar for hver sine diagnosegrupper ut fra inndelingen over. I tillegg har vi et kommunikasjonsteam, et kunnskapsteam, og også en tematisk forskningsgruppe. Hvert av teamene har en koordinator som organiserer arbeidet. Team for kommunikasjon og digital virksomhet har på slutten av året fått en ny oppgave med å ha et ansvar for å drifte og videreutvikle bruken

av digitale løsninger på TRS. Teamenes handlingsplaner er utarbeidet ut fra virksomhetsplanen for TRS. Organisasjonskart er vedlagt.

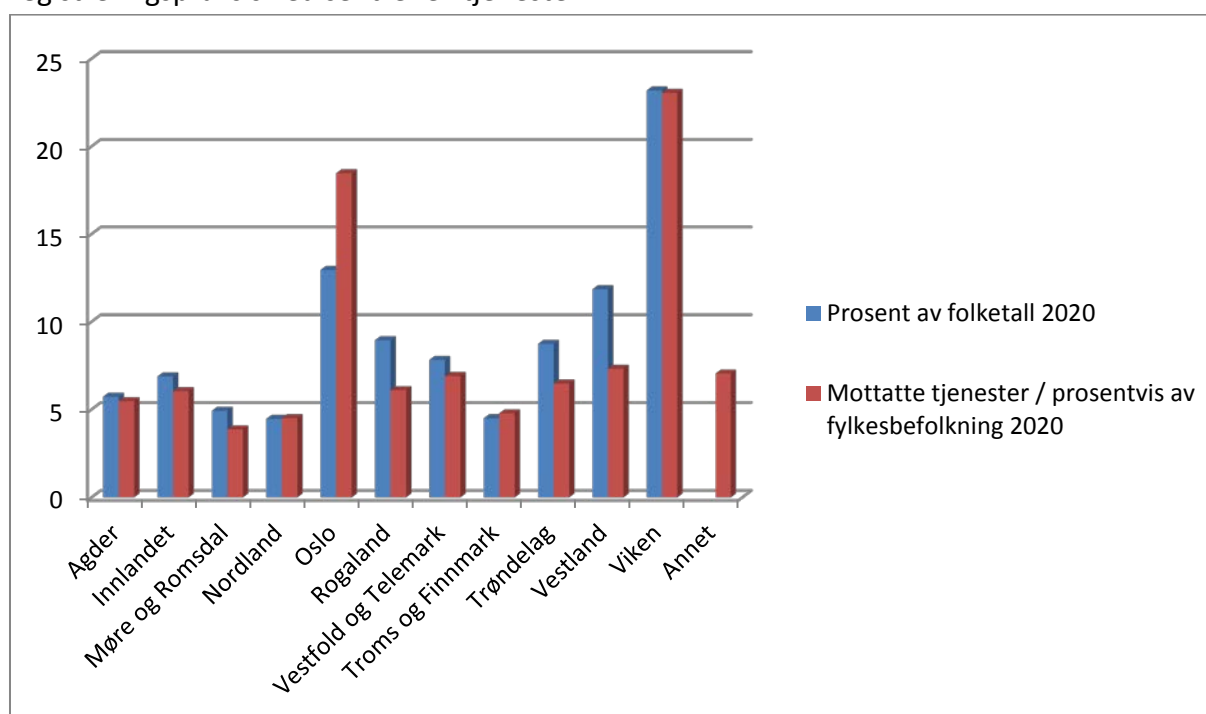
Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er organisatorisk plassert i OUS, men inngår i TRS sin virksomhetsplan og rapportering. Fokuset for arbeidet er fagutvikling og samarbeid, og at tilbudet i hele landet skal være godt, likeverdig og hensiktsmessig. Koordinator for nettverket deltar i enkelte møter med 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 2020 vs folketall (fylkesvis)

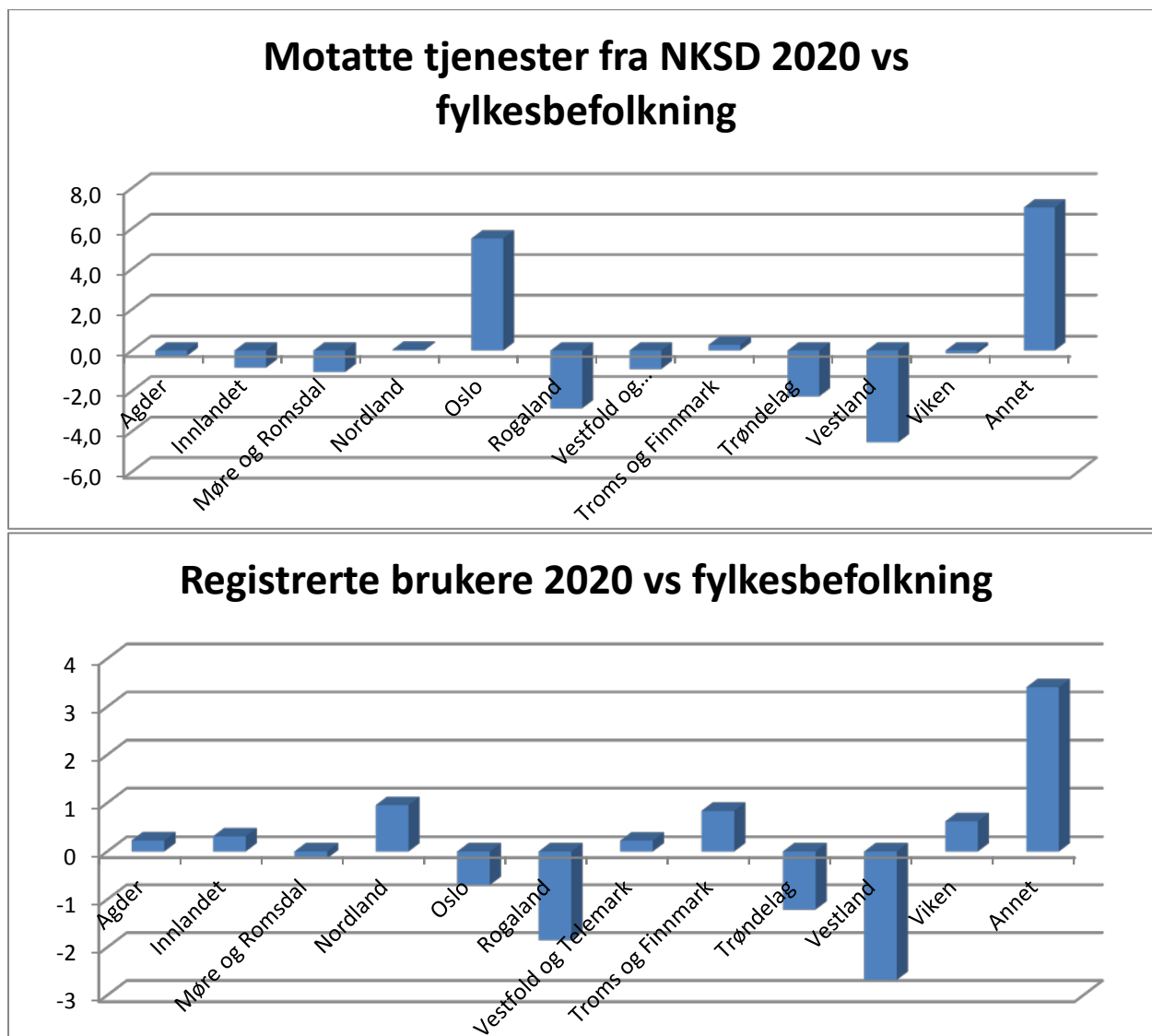
Rapporteringen viser at 5795 (6541 i 2019) personer mottok tjenester fra NKSD i 2020. NKSE har ikke kunnet rapportere om antall personer som har mottatt tilbud i 2020 (128 i 2019), noe som forklarer noe av nedgangen. Smittesituasjonen i 2020 kan forklare øvrig nedgang, samt tjenestens bevisste vridning mot tjenesteytere som målgruppe.

Diagrammet under viser antall som mottok tjenester i 2020, mot fylkesbefolkningen. Oversikten viser at Oslo har flere brukere av tjenesten enn befolkningen skulle tilsi, og at særlig Vestland, 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 høyt antall «Ukjent/ annet». 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 20119 (20164 i 2019) registrerte brukere ved sentrene, det vil si at 28,8% (32,4% i 2019) av registrerte brukere mottok tjenester i 2020. Dette tallet varierer sterkt fra senter til senter i tjenesten. En feilkilde kan være at senter 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 2020.

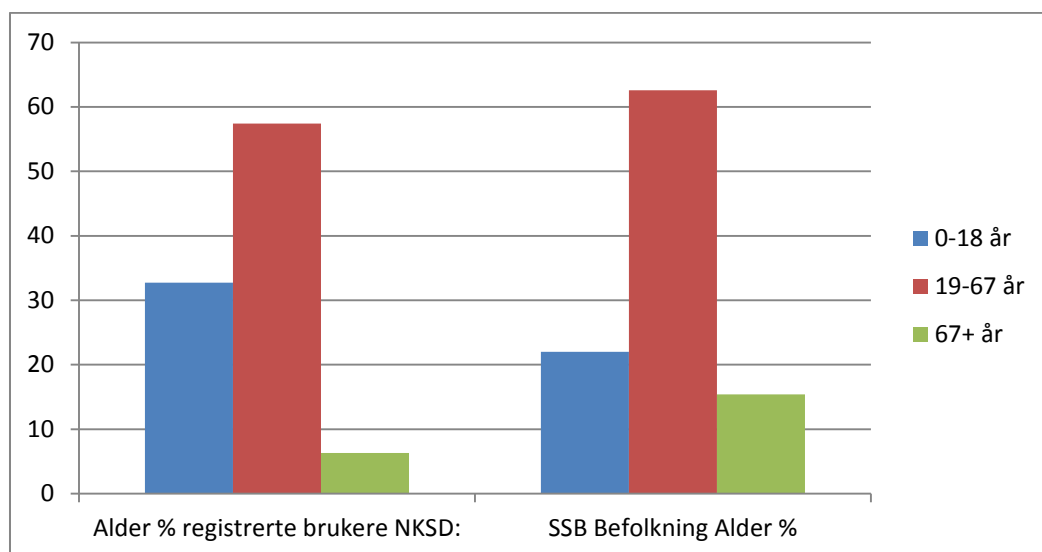


Dette viser at antall som mottar tjenester og som bor i Oslo, relativt sett er høyere enn antall registrerte brukere av sentrene. Ellers bekrefter oversikten at tjenesten er «underforbrukt» av Rogaland, Hordaland og Trøndelag. Tallene er som nevnt svært varierende mellom sentrene i NKSD. Variasjonen 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 2019 i parentes) Rapportering for 2020 viser at 33% (35%) av registrerte brukere ved NKSD er 0-18 år, 57% (59%) er 19-66 år og 6% (6%) er over 67 år. 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. Disse tallene viser seg å være stabile over tid.



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 2020 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.»². 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 ulik registreringspraksis mellom sentrene, at det ikke kreves henvisning («lavterskeltilbud»), at en diagnose kan settes på ulike nivå (diagnosegrupper, ulike grader

² Brev fra Helse- og omsorgsdepartementet til Helsedirektoratet datert 24. juni 2020

av spesifikk/differensiert diagnostikk) og at samme diagnose gjerne har flere navn. Overikt kan fremskaffes og formidles på forespørsel.

Det er etablert tilbud for flere diagnoser ved de andre sentrene i 2020, i hovedsak diagnoser som legges inn under grupper sentrene allerede gir tilbud til. 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 har i samarbeid med OUS implementert Orphakoder i journalsystemet DIPS. Det skal arbeides videre med implementeringen ved OUS og i andre HF de kommende år, samt økt innrapportering av data til Norsk register for sjeldne diagnoser.

11.5 Høringer

(Tall for 2019 i parentes).

I løpet av 2020 er 39 (50) høringer (i all hovedsak høringer fra myndighetsorgan (departement og direktorat)) vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. NKSD har respondert på 16 (10) av forslagene.

Oversikt kan skaffes på forespørsel.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldentelefonen 800 41 710



Til førstesiden av
rapporten (klikk)

2020

Innhold

Tallrapportering 2020.....	2
270 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2020	2
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	2
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2020 gjennom året	4
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2020	5

Tallrapportering 2020

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.

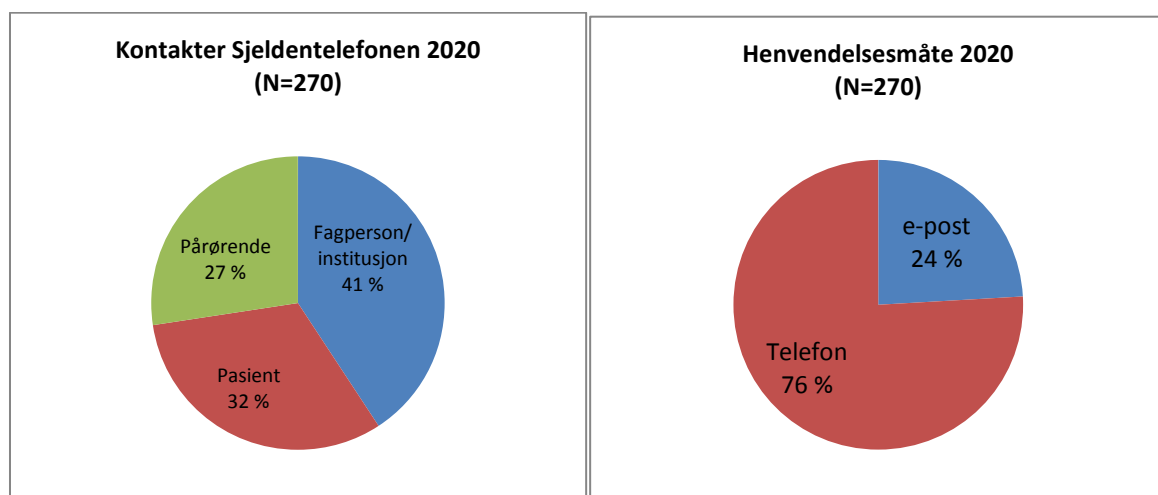
Et metodisk problem ved nedenstående tabeller og tolkninger av data er at dette er små populasjoner. Slik kan små variasjoner gir store prosentvise utslag, og må leses deretter.

270 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2020

Antall henvendelser har vært tilsvarende likt de siste årene, med en økning i antall henvendelser i 2019 som nå har stabilisert seg tilbake på 270 henvendelser i 2020. Fordelingen av innringere er 32 % brukere, 27 % pårørende, mens fagpersoner og institusjoner står for 41 % av henvendelsene.

I 2020 valgte 76 % å ringe for råd og hjelp og 24 % 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 fra 2019.

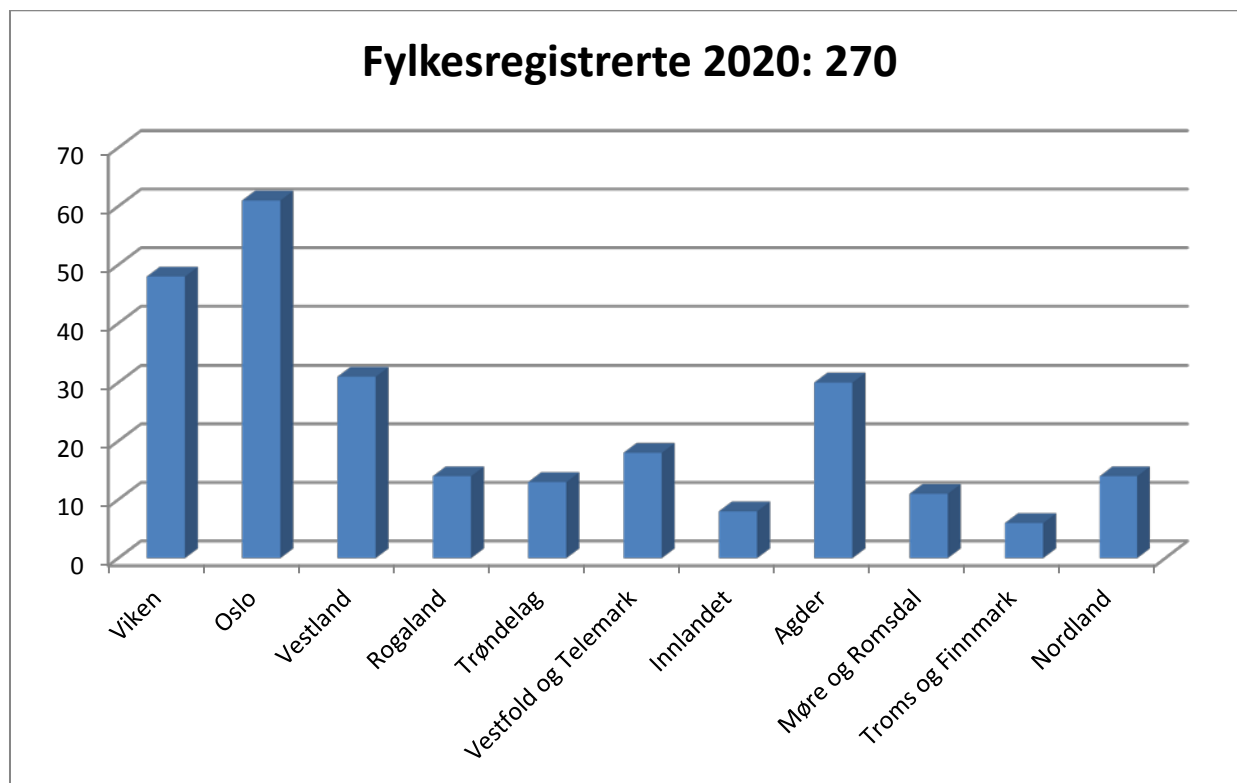
Sikker e-post eller personvern godkjente chat-løsninger ble vurdert i 2019, men er ikke prøvd ut som supplerende kanaler for Sjeldentelefonen i 2020. Det er et behov og ønske om sikker, digital dialog og det vil vurderes videre i 2021.



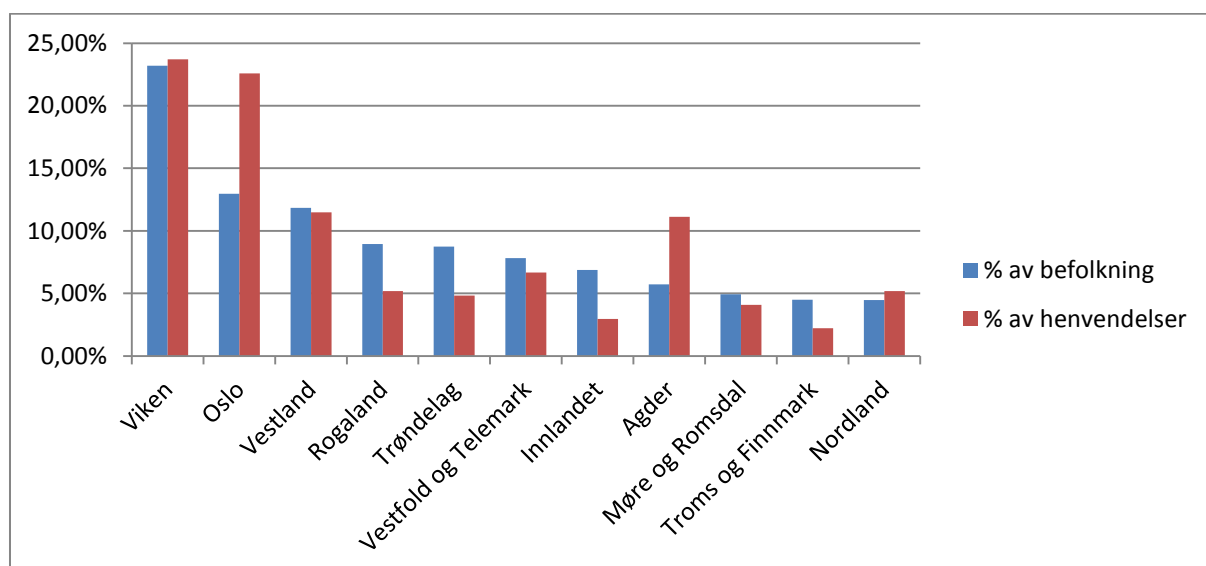
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet

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.



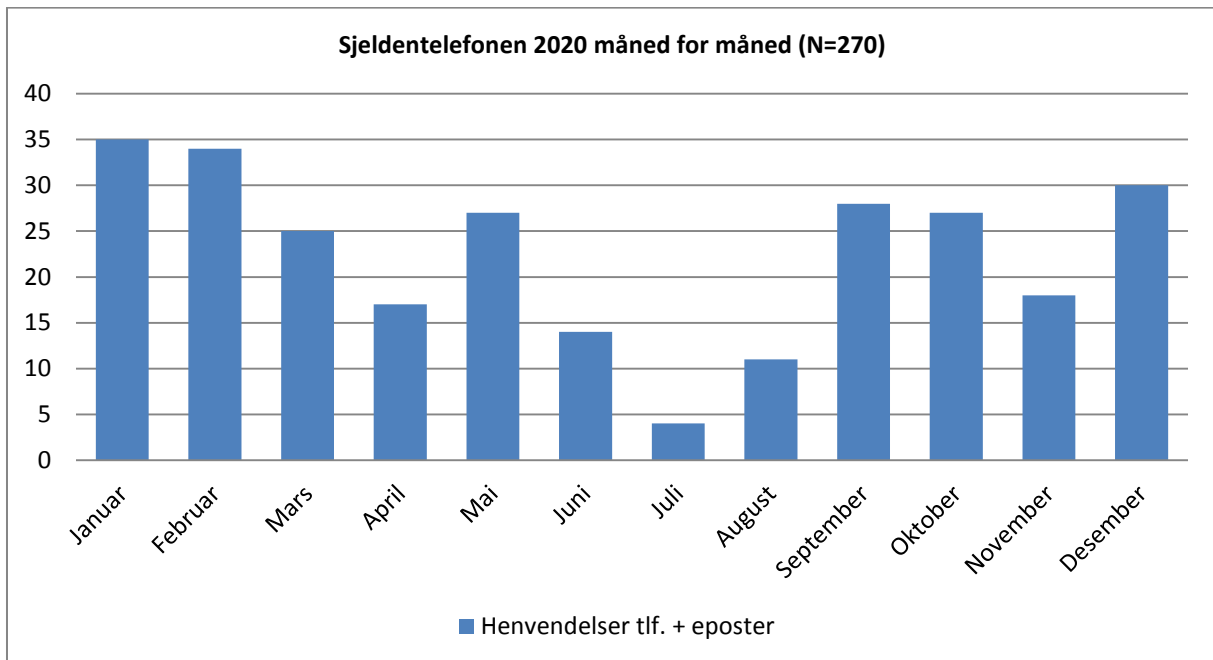
Tjenesten koordineres fra Oslo, og sju av ni kompetansesentre ligger på Østlandet. Derfor er det viktig å se om det er grunnlag for å si at Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud. Tabellen under viser at alle fylker er representert.



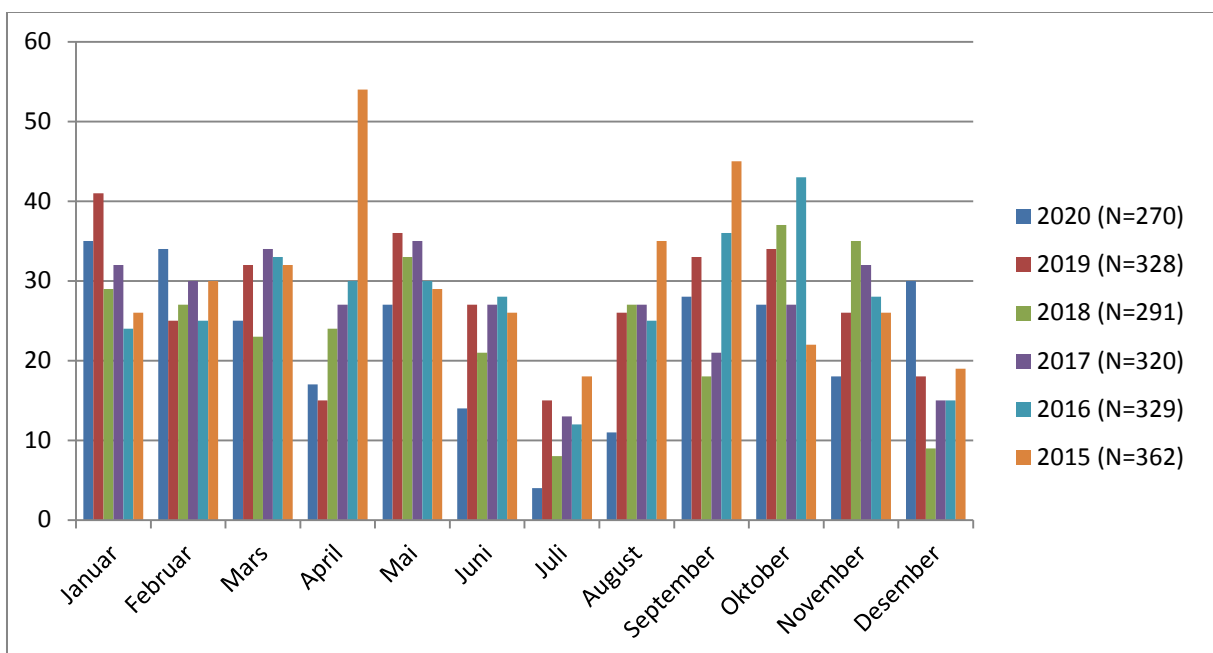
Saker i Sjeldentelefonen som gjelder personer med en sjelden diagnose inne til kontroll, oppfølging, eller er på et avgrenset behandlingsopphold på sykehus blir ikke alltid registrert på pasientenes hjemsted. Når fagpersoner fra OUS og andre høyspesialiserte miljø tar kontakt med Sjeldentelefonen kan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

Henvendelser til Sjeldentelefonen 2020 gjennom året

Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juni, juli og august virker inn. En forklaring på dette kan være ferieavvikling, i tillegg til Covid-19 pandemiens innvirkninger.



Sesongvariasjonen 2015-2020 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 2020

Det var 164 ulike diagnoser folk henvendte seg om i 2020, fordelt på 270 henvendelser. I de fleste tilfellene (129) var det kun registrert én henvendelse per diagnose. 28 diagnoser var registrert med to henvendelser, 8 diagnoser var registrert med 3 henvendelser og 3 var registrert med 4 henvendelser. 23 henvendelser ble registrert som «Ikke sjelden diagnose» og «ikke spesifisert» utgjorde 42 henvendelser.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning

2019

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

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	3
NMK- samarbeidet	3
Norsk senter for cystisk fibrose	4
Senter for sjeldne diagnoser	5
TAKO- senteret	6
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	6

Fellesenheten

Tjenesteytere og fagmiljø er også brukere av NKSDs tjenester. I denne sammenheng menes imidlertid personer som lever med en sjelden diagnose og deres pårørende.

I 2020 har vi senterrådernes og referansegruppens arbeid gjennom opplæring om brukermedvirkning til ansatte og brukerrepresentanter. Dette gjelder brukermedvirkningen som foregår ulike nivå innad kompetansetjenesten, men også utad i forbindelse med Sjeldenstrategien eller i forskningsprosjekter. Vi har også bistått med kunnskap og råd for å fremme brukermedvirkning i internasjonale nettverk, for eksempel European Reference networks og Rare 2030.

Vi har videre ivare tatt sekretariatsfunksjon og tilrettelegge for møter i tjenestens faglige referansegruppe, samt publisert relevant informasjon om brukermedvirkning i tjenesten på nett.

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.

Våren 2020 la en arbeidsgruppe bestående av ansatte på Frambu og brukerrepresentantene i Frambus styre fram et forslag for styret til hvordan brukermedvirkning kan gjøres bedre på Frambu. Styret godkjente forslaget, som etter planen skulle legges fram på det årlige brukermøtet i april. På grunn av koronasituasjonen ble dette møtet avlyst, og erstatta av et kort digitalt brukermøte i september 2020. Saken ble utsatt til 2021, og vi kommer tilbake til utfallet i årsrapport 2021.

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. En ny brukerforening, Landsforening for porfyri, ble stiftet i 2020, og NAPOS har hatt fortløpende møter med med den nye foreningen gjennom året. Brukerforeningene Landsforening for porfyri og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar også i kurskomité for pasientkurs og har egne samarbeidsmøter med NAPOS.

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. Vi avholder vanligvis to senterrådsmøter per år. Møtet som skulle avholdes på våren ble avlyst pga pandemien. Høstmøtet ble gjennomført digitalt. 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. Senterrådets representanter fra regionale helseforetak er under utskiftning.

NevSom arrangerer Gardermoenmøtet en gang i året, i samarbeid med regionale kompetansetjenester for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi. I dette

dagseminaret møter kompetansetjenestene representanter for brukerforeninger, regionale helseforetak, direktorat og departement. Brukerorganisasjonene får alltid anledning til å ta opp saker de er opptatt av. I 2020 ble Gardermoenmøtet dessverre først utsatt, og senere avlyst, som følge av korona.

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 siden 2010 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 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 2020 avholdt 3 møter, de to siste på videokonferanse. Vi erfarte større deltagelse på de digitale møtene enn de fysiske, og fortsetter med dette også i 2021.

Senterrådet arrangerer vanligvis en årlig brukersamling (generalforsamling med valg til senterråd). Denne kunne ikke gjennomføres i 2020 på grunn av koronapandemien og senterrådets medlemmer stilte seg til disposisjon frem til Brukersamling 2021.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført tre møter i senterrådet i løpet av 2020; i januar, juni og oktober. Junimøtet var opprinnelig planlagt som fysisk møte i Tromsø, men alle møtene ble avholdt som digitale videokonferanser grunnet covid-19 pandemien. 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 Margitta Kampmann (UNN/NMK), mens forskningsmiljøene var representert ved

Marijke Van Ghelue (UNN/UiT) fra juni 2019. NMKs leder frem tom. April 2020, Irene Lund, var sekretær for senterrådet på første møte. Ny leder ved NMK, Andreas Rosenberger, tok over denne rollen på møtene i juni og oktober.

Brukere av Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid er både personer med diagnose, pårørende og fagfolk fra det nasjonale fagfeltet. Hver representant i senterrådet kan sitte som representant i 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.

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid 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 digitale møter i 2020. Referater fra Senterrådsmøtene er publisert på NSCFs nettside. Det er utarbeidet mandat i henhold til NKSD anbefalinger. Nyvalg er gjennomført 2020. Representasjon i forhold til alle diagnoser er viktig, og NFCF skal også representere PCD pasienter – som er en del av foreningens medlemsmasse.

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

Brukermedvirkning på individnivå :Kontakt med pasienter og pårørende i konkrete saker og samarbeid med NFCF.

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 1 benyttes av SSD til å gjøre rede for aktiviteten i foregående år, dialog med brukerforeningene om strategiske spørsmål og til å be om innspill til virksomhetsplanen for etterfølgende år. 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 innstiller brukerrepresentanter til senterrådet. I 2020 ble brukersamlingen avlyst på grunn av SARS-Cov-2 pandemien.

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.

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.

I 2020 ble det avholdt 3 senterrådsmøter. På grunn av SARS-Cov-2 pandemien har to av senterrådsmøtene vært avholdt helt eller delvis på video. Det har vært vellykket og senterrådet har bestemt at to av de tre årlige senterrådsmøtene i framtiden avholdes som videomøter.

Senterrådet er forelagt årsrapporten for 2020 i møte 21. januar 2021.

Tabell 1. Senterrådets sammensetning 2020. Normalt innstiller brukersamlingen nye brukerrepresentanter til senterrådet, men i 2020 ble brukersamlingen avlyst på grunn av SARS-Cov-2 pandemien. De sittende brukerrepresentantene sa seg villige til å forlenge valgperioden.

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

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

TAKO- senteret

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I klinisk virksomhet forsøker vi å ha fokus på pasientens og pårørendes medvirkning. Vi 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. 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 for tiden to representanter for tjenesteapparatet. I tillegg møter senterleder og medisinsk rådgiver, og enhetsledere og andre ansatte etter behov. Senterrådet har hatt to møter, i juni og november. Leder for senterrådet er Inger-Margrethe Stavdal Paulsen, som representerer brukerorganisasjonene. Samlingen for senterrådet, alle brukerorganisasjonene og representanter for TRS ble avlyst på grunn av Covid-19.

Senterrådet er en viktig for kontakten med brukerforeningene og med fagmiljøer. Rådet har gitt innspill i flere viktige saker, og leder for senterrådet har fått overordnet informasjon om nødvendige endringer som følge av smittesituasjonen gjennom året.

Ordningen med kontaktperson mellom TRS og brukerforeningene er ny av året, og etablert for å få enda bedre og mer likeverdig kommunikasjon mellom TRS og brukergruppene. Kontaktpersonordningen skal ikke erstatte senterrådets funksjon, som er den formen for formell brukermedvirkning NKSD har valgt. Covid-19 har også påvirket kontaktpersonordningen, blant annet ved at planlagte møter er avlyst og utsatt. Det er derfor litt tidlig å si noe entydig om erfaringene. Håpet er at ordningen skal gi en oversikt over samarbeidet og gjøre det lettere med ideutveksling og planlegging av fellesaktiviteter.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Likeverdig tilbud, inkl klinisk aktivitet og samarbeid med andre tjenester

2020

Til førstesiden av
rapporten (klikk)

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 nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	10
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	13
NMK- samarbeidet	15
Norsk senter for cystisk fibrose	18
Senter for sjeldne diagnoser	21
TAKO- senteret	24
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	26

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 2020.

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 2020. Resultatene her er derfor delmål i strategiperioden.

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Her gis en kort beskrivelse av plan for hvordan det vil bli arbeidet med likeverdig tilbud på senternivå, med særlig vekt på det tjenesterettede arbeidet.	Utført for året 2020
	Plan for likeverdig tilbud for tjenesten	Alle sentre i NKSD beskriver planer for likeverdige tilbud. Fellesenhets oppgave er å lage felles oversikt basert på sentrenes planer, og formidle denne gjennom årlig rapportering.	Utført for året 2020
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre tjenester ref. veileder til forskrift 1706.	Her gis en presentasjon av senterets plan for avklaring av ansvarsområde mht fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud.	Utført for året 2020. I tillegg lager internasjonalt ansvarlig en oversikt over dette knyttet til Orpah.net-samarbeidet
	Kartlegging og avklaring av tjenestens oppgaver og roller opp mot andre nasjonale (og regionale tjenester beskrevet i veileder til forskrift 1706.	Alle sentre i NKSD beskriver sine samarbeid og berøringspunkter med andre tjenester. NKSD-fs oppgave er å lage felles oversikt basert på sentrenes planer, og formidle denne gjennom årlig rapportering.	Utført for året 2020. I tillegg lager internasjonalt ansvarlig en oversikt over dette knyttet til Orpah.net-samarbeidet
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter	Her gis en beskrivelse av senterets samarbeid med andre kompetansemiljø og tjenester i det tverrsektorielle tjenesteapparatet	Utført for året 2020
	Tjenestens samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter	Ny avtale med Statped Bedre samarbeid med HELFO, NAV og LMS, forventet omhandlet i sjeldenstrategien.	Utført Ikke aktuelt per mai 2020
C4	Beskrivelse av tjenestens kliniske aktivitet	Alle sentre i NKSD beskriver sin kliniske aktivitet, hva som karakteriseres som medisinsk utredning, diagnostisering og behandling, og i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling.	Utført for året 2020
		Fellesenhets sammenstiller den kliniske oversikten basert på sentrenes planer, og formidler denne gjennom årlig rapportering.	Utført for året 2020
C5	Videreutvikling av	Fasemodellen med	Pågår

	<p>diagnosetilbudet (Fasemodellen)</p>	<p>evalueringsskjema er grunnlag for tildeling av nye, og evaluering av nåværende diagnoser ved sentrene. Vi <i>fortsetter</i> arbeidet med evaluering av minst én diagnose per senter per år.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fasemodellens fase 0 er inkludert i «Grunnpakke» til ultrasjeldne som henvender seg til relevant senter - Fasemodell benyttes ved overføring av diagnoser innad i NKSD <p>Ultrasjeldne og senterprofil: «Grunnpakke» tilbys ultrasjeldne som har tilbud basert på tildelinger av Orphagrupper til de fleste sentra.</p> <p>Samarbeid i NKSD:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Tilbud i livstidsperspektiv til ultrasjeldne diagnoser med behov for senterovergripende tjenester - Videreføre arbeid med fordeling av ansvar ved ivaretagelse av diagnoser med nevroutviklingsforstyrrelser i tjenesten <p>Legemidler for sjeldne: Arbeidsgruppe SLV og LIS.</p>	<p>Pågår</p> <p>Pågår</p> <p>Pågår, lavaktivitet vår 2020</p>
--	--	---	---

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
	Norsk oversettelse av Europeisk digital kartlegging Rare Barometer	Oversettelse av resultater til videreformidling nasjonalt.	Utført.
C6	Involvering i European Reference Networks (ERN)	Delta i videre avklaringer av kompetansetjenestens rolle i ERN, støtte fagmiljø sine søknader om medlemskap	Utført
C7	Styrke brukerrepresentasjon fra Norge i europeiske og nordiske nettverk.	Informere om Eurordis' og Epag-arbeidet til brukergrupper berørt av norsk ERN-deltagelse.	Utført

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.

C 01 Plan for likeverdig tilbud		
C 01-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.	Arbeidet med dette målet er intensivert som følge av koronapandemien. Frambu har ikke tilbudt fysiske kurs, og har i stedet gjennomført aller tjenester digitalt.
C 02-Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Samarbeidsavtale for NMK-samarbeidet. Deltagelse i en samarbeidsgruppe knytta til NCL-sykdommer sammen med Statped midt, Rikshospitalet og Norsk NCL-forening. Statped midt og Frambu har i tillegg et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde.	Revidert og fornyet samarbeidsavtale med Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid (tidligere NMK-samarbeidet)
C 03-Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, 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 Samarbeid med ulike habiliteringstjenester i planlegging og gjennomføring av regionale fagkurs. Bidra i arbeidet med den nasjonale strategien for sjeldne diagnoser	Dette pågår fortløpende, men har i 2020 foregått med de begrensningene koronapandemien har lagt på Frambus tilbud.

C 04 Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet. Samarbeid med klinisk virksomhet	<p>Frambu har ikke ansvar for verken 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</p> <p>Konsultasjoner og veiledningstjenester som gjelder spesifikke områder som ikke kan løses av andre instanser</p>	<p>Dette pågår fortløpende, men har i 2020 foregått med de begrensningene koronapandemien har lagt på Frambus tilbud.</p>
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>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.</p>	<p>Fortløpende</p>
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).		
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>Kurskatalogen prioriteres med basis i Fasemodellen. Brukerkurs prioriteres for diagnoser i de lavere faser, mens fagkurs og nettkurs prioriteres for diagnoser i fase 5 og 6</p>	<p>Gjennomført</p>
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>Evaluerer og oppsummerer av status for CMT i samarbeid med NMK og EMAN.</p>	<p>Gjennomført</p>
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>Nettkurs skal tilbys diagnoser i fase 5</p>	<p>Detaljert oversikt B 09-2 Nettkurs</p>
C 06	<p>C 06 - C 07: Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud</p>	
C 06- Bidrag til at flere norske miljøer er involvert i European Reference networks (ERN)	<p>Arbeide for at Frambu deltar i relevante ERN</p>	<p>Frambu inngår i søknad om medlemskap i ERN-NMD (nevromuskulære sykdommer) sendt fra OUS ved EMAN, og har også deltatt på møte med relevante norske aktører med tanke på framtidig</p>

		deltakelse i ERN Itacha
C 07- Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Frambu er medlem av EURORDIS	Kontinuerlig
C 07- Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Frambu er med i Rare2030	Avsluttes med konferanse februar 2021
C 07- Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Frambu er sekretariat for RareResourceNet	Nettverk for europeiske kompetansesentra. Frambu skal utvikle nettside i 2021.
C 07- Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Partner i "EMPOWERare" med Bulgarian Huntington Association. Funded av EEA Grants.	Pågår 2020 - 2021

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		
		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 2020 vil vi, som tidligere, jobbe for å gi et likeverdig tilbud til pasienter med porfyrisykdom, uavhengig av hvor i landet de er bosatt og tilbyr både oppfølging på pasientens hjemsted samt via videokonferanse. NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt	Vi arbeider kontinuerlig for at alle pasienter med porfyrisykdom og helsepersonell som arbeider med disse sykdommene i Norge får et likeverdig tilbud.

		<p>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 Eynet 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 Eynet-samarbeidet i 2020. I tillegg ligger det i MetabERN å utvikle pasienttjenester og informasjon om alle aktuelle sjeldne diagnoser.</p> <p>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. Nettsidene er tilgjengelige for alle, uavhengig av om man er registrert ved NAPOS eller ikke. NAPOS har som mål at nettsiden til enhver tid skal være lett tilgjengelig og oppdatert, med innhold rettet mot både pasienter, pårørende og helsepersonell. I 2020 vil NAPOS fortsette videreutviklingen av nettsiden, samt holde den oppdatert med aktuelle nyhetssaker.</p> <p>Kartlegging av geografiske forskjeller på helseregionnivå Norsk porfyriregister presenterer fra 2018 resultater også fordelt på helseregionnivå i sin årsrapport. Resultatene for registerets kvalitetsindikatorer viser at det stort sett er små forskjeller mellom de ulike helseregionene. Dette indikerer at porfyri pasienter i Norge får et likeverdig tilbud, uavhengig av hvilken helseregion de tilhører. Norsk porfyriregister vil også i 2020 monitorere indikatorer for behandling og oppfølging i de ulike helseregionene.</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 klinikere som følger opp pasienter med porfyrisykdom over hele landet.</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 behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte-sykdommer.
	Samarbeid med Nordlandssykehuset og St. Olavs hospital	Arbeide for å etablere gode samarbeidsrutiner med Nordlandssykehuset og St Olavs hospital	Sak på Senterrådsmøtet 2020.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?		
		Tett kontakt med NAV i forbindelse med hjelpetiltak for våre brukere	Utført
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet		
		NAPOS skal i 2020 tilby rådgivning angående diagnostikk og behandling til helsepersonell og pasienter over hele landet, både per telefon, videokonferanse, e-	Utført

		post og brev. I samarbeid med MBF og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland universitetssykehus skal NAPOS diagnostisere porfyri pasienter 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, eller alle deltar via sikker løsning for videokonferanse, og informerer og veileder pasienten, deres pårørende og andre (for eksempel skoler, barnehager) om det å leve med den aktuelle porfyrisykdommen	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).		
		Vi vil vurdere å bruke fasemodellen på noen av diagnosene ved NAPOS	Utsatt pga. covid-19

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		
	European Reference Networks - MetabERN	NAPOS er medlem i MetabERN (Se senterrapport punkt A16)	Se punkt A16
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		
	European Porphyria Network (Epneta) Association	Landsforening for porfyri og PIN er informert om muligheten til å delta som assosiert medlem i Epneta (Se punkt A16)	Utført

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.

C Likeverdige tilbud	<i>C 01-C 05: Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultatmål som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatmålene for 2019 vil derfor være delmål.</i>	Progresjon	
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Målsetting for 2020: Jobbe for likeverdig tilbud gjennom fagnettverk og informasjonsspredning: Det synes å være stor variasjon i behandlingstilbudet til mennesker med nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier. Dette viser seg tydelig gjennom «diagnostic delay» og ved grad av oppfølging fra spesialisthelsetjenesten - men også hva gjelder kompetanse innen kommunale tjenester generelt. Mangelen på kompetanse gjelder særlig i forhold til personer med kompliserte og komorbide tilstander blant nevrouviklingsforstyrrelsene og sammen med genetiske syndromer, psykiske lidelser, rusproblematikk, spiseforstyrrelser etc. Innenfor narkolepsi og andre hypersomnier er behovet stort for hjelp til kompetansebygging og direkte veiledning ift utredning, diagnostikk og oppfølging.		
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Videreføre regionale funksjoner og nasjonale nettverk som kan fokusere på de ulike sjeldne, kompliserte og utfordrende undergruppene	100	Fagnettverk, se B 04 og B 05.
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Øke samarbeidet mellom fagfolk innen ulike instanser (for eksempel mellom psykiatri og habilitering)	100	Se B 04 og B 05
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Systemrettede tiltak innen ulike samfunnssektorer, som helse, utdanning og arbeid.	100	
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Innenfor narkolepsiprojektet arbeides det systematisk med lokal kompetanseheving	100	

C 01 Plan for likeverdig tilbud	Evaluere Felleskonferansen 2019 og vurdere deltakelse i Felleskonferansen 2020 . I samarbeid med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi.	100	
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Utvikle informasjonsmateriell og e-Læringsprogrammer som gjøres tilgjengelig på egen hjemmeside og på Sjelden.no.	100	Diverse nye eller oppdaterte fagtekster og informasjonsmateriell på nett levert i 2020, til ulike målgrupper.
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Oppfølging av NOU om ASD & TS	100	NOU leveres statsråd Høie januar 2020; Høringssvar utarbeidet
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale/regionale tjenester (jmfr forskrift 1706)			
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale/regionale tjenester (jmfr forskrift 1706)	Hypersomni – søvn: Resultatmål: delta i SOVno's referansegruppe. SOVno har en god produksjon innen forskning innen insomni og døgnrytme, og har godt informasjonsmateriale om søvn. Men SOVno har ingen forskning på narkolepsi eller relaterte hypersomnier. Representant fra SovNo sitter i Fagrådet til NNR.- Representant fra SOVno sitter i NevSoms referansegruppen til Medisinsk register for narkolepsi og andre hypersomnier;	100	
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale/regionale tjenester (jmfr forskrift 1706)	Utviklingshemming, autisme og psykiske lidelser: Minst ett møte med NKUP. Kontakt på ledernivå ved behov. Samarbeid rundt AUP	100	Martin ansvarlig for overordnet samarbeid, Sissel ansvarlig for samarbeid om AUP.
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale/regionale tjenester (jmfr forskrift 1706)	Nevroutviklingsforstyrrelser ved sjelden diagnoser: Utarbeide samarbeidsavtale mellom Frambu, NK-SE og NevSom. Drive faggruppe for arbeid med felles brukergrupper	100	Martin og Egil deltatt i samarbeid. Selve avtalen utsatt pga. enighet i gruppen om å endre tilnærming. Avtale leveres primo februar 2021.

C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter			
C 03-1 NAV	NAV er representert i NevSom Senterråd.	100	
C 03-2 Statped	Statped er representert i NevSoms Senterråd.	100	
C 03-3 Regionale fagmiljøer	Felleskonferansen 2020	100	Egil senterets representant - tema TS; utsatt til jan 2021 pga korona
C 03-3 Regionale fagmiljøer	Fire samarbeidsmøter med RKT	100	antall og format endret pga korona
C 03-3 Regionale fagmiljøer	Arrangere det årlige "Gardermønmøte" for RHF'ene, brukerorganisasjonene mm	100	avlyst pga korona
C 03-3 Regionale fagmiljøer	NevSom er representant i styrings-/referansengruppene til R-FAAT og RFM Midt	100	Sissel i Nord, Michael i Midt - antall og format endret pga korona
C 03-4 Andre	NPE	100	Narkolepsi etter massevaksinering
C 04 Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet			
C 04-1 Medisinsk utredning	Ca. 15 pasienter gjennom prosjekter	100	tallet nedjustert til 13 pga korona
C 04-2 Diagnostisering	Ca. 15 pasienter gjennom prosjekter, second opinion	100	nedjustert til 13 pga korona
C 04-2 Diagnostisering	Rådgivning og veiledning til helsepersonell gjennom nettverk og samarbeidsprosjekter	100	
C 04-2 Diagnostisering	Rådgivning og veiledning til helsepersonell gjennom henvendelser til senteret	100	
C 04-3 Behandling	Forslag til behandling gjennom diverse samarbeidsprosjekter og veiledning av fagpersoner	100	
C 04-4 Annet	Opplæring og psykososiale samtaler i narkolepsiprojekt	100	antall nedjustert pga korona
C 04-4 Annet	Journalvurderinger ifbm henvisninger/henvendelser om hypersomnier. 50 saker	100	antall nedjustert pga korona
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Målformulering for 2020: Fasemodellvurdering av 2 diagnoser		<i>Beskrivelse av hvordan fasemodellen er tenkt brukt i det videre arbeid med senterets diagnoser</i>

C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellvurdering av autismespekterforstyrrelser.	100	Sissel leder arbeidet; oversendt NKSD-F av Martin ultimo desember
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellvurdering av Tourettes syndrom.	25	Igangsettes primo 2021, arbeidet ledes av Egil
C LIKEVERDIGE TILBUD	C 06- C07: Internasjonalt arbeid for likeverdige tilbud. Målsetting for 2020:		
C 06 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i ERN	Vurdere deltakelse i ERN, kontakt med andre søvnmiljø for å vurdere behov/mulighet for egen søvngruppe		Initiativ/brev SKH og Rolf Froncek til SGA om søvn som et aktuelt område
C 07 Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Involvere brukerrepresentant i planlegging av SSPB 2020	50	utsatt til 2021 pga korona
C 07 Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Inkludere brukerrepresentanter som foredragsholdere ved Nordic Narcolepsy Symposium samt sponsing av andre nordiske brukerrepresentanter	100	
C 07 Annet	EØS-prosjekt Norge-Romania autismeregister.	50	Samarbeid etablert; genetisk materiale analyseres av UIO, tilgang på dette samt kliniske data

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.

C - LIKEVERDIG TILBUD		Progresjon
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Her gis en kort beskrivelse av plan for hvordan det er arbeidet med likeverdige tilbud på senternivå, med særlig vekt på det tjenesterettede arbeidet.	
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Oppdatert diagnose- og behandlingsinformasjon på nettsidene	90
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Rådgivende nettverk for medisinsk utredning og behandling av tuberøs sklerose. Nasjonalt tilbud	100
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Likeverdige tilgang til veiledning under innleggelse på Spesialsykehuset for epilepsi	100
C 01 Plan for likeverdige tilbud	Kurstilbud til brukere i alle helseregioner	100

C 01 Plan for likeverdig tilbud	Fagkurs (VK) til helsepersonell og andre tjenesteytere i alle helseregioner	100
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Opprette tilbud til ultrasjeldne diagnosegrupper som ikke har sentertilhørighet (Epileptiske encefalopatier av genetisk årsak)	100
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Aktivitetsdata fra NK-SEs aktivitetsregistrering og henvisninger til Spesialsykehuset for epilepsi-SSE viser geografisk ulikhet når det gjelder geografisk fordeling. Helse Sør-Øst er overrepresentert sammenlignet med de andre helseregionene, og Helse-Vest og Helse-Nord er underrepresentert. For å korrigere for denne ulikheten vil vi prioritere individuelle utreiser og videokonferanser i de underrepresenterte helseregioner.	100
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. Andre nasjonale og regionale tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706		
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. Andre nasjonale og regionale tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	Utarbeide samarbeidsavtale om nevroutviklingsforstyrrelser sammen med Frambu og NevSom i tråd med mandat 2020	80
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped?)		
C 04 Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet		
C 04 Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	NK-SE har ikke klinisk aktivitet, men har lagt til rette for 50 % for overlege på Avdeling for nevrohabilitering, Ullevål sykehus, OUS, samt klinisk ernæringsfysiolog og sykepleier i delt stilling med Spesialsykehuset for epilepsi	100
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Beskrivelse av hvordan fasemodellen er tenkt brukt i det videre arbeid med senterets diagnoser	
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Arbeide videre med differensiering av tilbudet til de ulike diagnosegruppene.	100
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Utvikle kompetanse og tilbud til sjeldne grupper under epileptiske encefalopatier inkludert ultrasjeldne. Delta i arbeidsgruppe med NKSD, NevSom og Frambu.	50

C 06 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i ERN		
C 06 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i ERN	EpiCARE, Bidra i samarbeid med Spesialsykehuset for epilepsi (SSE). Søknad sendt november 2019.	100
C 06 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i ERN	METAB-ERN	100
C 07 Bidrag til å styrke norsk BRUKER-representasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk		
C 07 Bidrag til å styrke norsk BRUKER-representasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Se B14 i senterrapport	100

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	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Frambu: Evaluering av endring i tjenesteyteres kunnskap og lokalt tjenestetilbud til brukeren etter veiledning i regi av Nasjonale Kompetansetjenester for Sjeldne Diagnoser (samarbeidsprosjekt basert på primært NKSD-finansiering) (se A5)	Iverksatt, videreføres
		Frambu fortsetter arbeidet som skal føre til 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.	Videreføres
		NMK, EMAN og Frambu bidrar via Sjelden.no med kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen.	Videreføres
C2	Kartlegging og	Samarbeid med nasjonal	

	avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	kompetansetjeneste for metabolske sykdommer, ev samordnede videokonferanser (diskutert med Blikrud). Samarbeid med fagmiljø ved Haukeland, og andre nasjonale fagmiljø i Oslo og Tromsø når det er aktuelt.	
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	EMAN: Mulig prosjekt med TRS om artrogytose og medfødte myopatiser.	Startet opp med å lage protokoll og søkt midler fra NKSD som er bevilget. Tenkt som PhD med K Ørstavik som biveileder
		NMK: Samarbeidsmøter med regionale HABU og HAVO Helse Nord	NMK gjennomført møter med begge
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 fysioterapi.</p> <p>Disse lengre oppholdene har fokus på utforskning og optimalisering av pasientenes muligheter for funksjonell bevegelse. Det legges stor vekt på samarbeid med lokale fysioterapeuter – bl.a. ved at pasientene får med hjem filmopptak av aktuelle tiltak.</p> <p>Klinisk aktivitet ved NMK består av nevrologisk undersøkelse, laboratorieprøver, klinisk nevrofysiologisk undersøkelse, fysioterapiundersøkelse og testing, evt veiledning av ergoterapeut, sosionom og/eller klinisk ernæringsfysiolog. Oppholdene er individuelt tilpasset den enkelte etter deres behov.</p> <p>Pasientkoordinator skreddersyr oppholdene etter kontakt med pasienten før og under oppholdene.</p>	<p>NMK samarbeider i forhold til diagnostisk utredning med aktuelle fagfolk i NMK-nettverket i UNN. I 2020 var det gjennomført 23 møter der det ble drøftet til sammen 55 kasuistikker. På 6 møter var det også faglige fremlegg/diskusjon om andre relevante tema.</p> <p>Laboratoriedrift Medisinsk genetik har gjennomført NMK-panelet på 204 prøver og fått konklusive svar på 31 prøver. 24 mulige funn, og 149 normale. I tillegg har 46 pasienter fått påvist sykdom gjennom andre diagnostiske genanalyser. Rekvirert fra all RHF. Det ble gjennomført 66 genetiske veiledninger.</p> <p>Klinisk patologi har hatt 50 muskelbiopsier til EM, og 49 til nevrolog. Rekvirert fra Helse Nord, Midt og Vest RHF.</p> <p>Fysioterapi 38 pasienter har vært til dagsvurdering, mens 6 til 2-dagers vurdering. 14 pasienter til 2-ukers opphold.</p>

		<p>NMK har et UNN-internt tverrfaglig nettverk som møtes ukentlig til drøfting av aktuelle kasuistikker som er diagnostisk uavklart. Dette er et samarbeid mellom NMK og laboratorieavdelingene Klinisk patologi og Medisinsk genetik. Møtene er åpne for LIS-leger tilknyttet fagområdene. Den kliniske kunnskapen skal formidles videre i form av utvikling av relevant forskning og kurs, samarbeid med andre institusjoner, fagmateriell etc. etter kompetansesenterets mandat.</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>	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>Evaluering av tilbud m.mer v/ CMT. Setter sammen arbeidsgrupper som vi gjorde ved DMD- og DM1-evalueringer.</p>	<p>-Utført fasemodellsevaluering av diagnosegruppen CMT. Presentert på websider, senterråd og til NKSDs ledergruppe. Arbeidsgruppe ledet fra NMK og bredt sammensatt fra alle enheter samt brukerorganisasjon.</p>
		<p>Fasemodellen inngår som et naturlig verktøy i utvikling av diagnosetilbudet ved Frambu. 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.</p>	Videreføres

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	I forbindelse med ERN-søknad inkorporeres et faglig miljø på flere avdelinger på OUS i tillegg til Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.	Dette er opprettholdt samt at vi også har hatt 1 møte hvor leder for FFM deltok digitalt med oppdatering av prosjekter
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Mål om at Muskelregisteret blir medlem av «TGDOC Member Registry» (TREAT-NMD Global Data systems Oversight Committee	Arbeidet pågår
		Oppfordre FFM til å delta på internasjonale møter og ha kontakt med søsterorganisasjoner. Eventuelt bidra til dette gjennom å finansiere brukere som medvirker til forskning	Pågår

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	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	<p>Prosjekt nasjonal omsorg for cystisk fibrose i Norge i regi av OUS: bidra med utarbeidede konkrete løsninger.</p> <p>PCD omsorg i Norge: utarbeide konkrete forslag</p> <p>SDS omsorg i Norge: utarbeide konkrete forslag til løsninger i samarbeid med relevante fagmiljø.</p> <p>Bedre delt omsorg for alle diagnoser: Kompetanseoverføring til lokale behandlere - høyere grad av behandlingsstandardisering etter oppdaterte retningslinjer og anbefalinger.</p>	<p>Oppdaterte veiledere for CF og PCD. Dette er en kontinuerlig prosess.</p> <p>Dette har vært en prosess innenfor OUS som nå i 2021 skal løftes opp til nasjonalt nivå.</p> <p>SDS survey gjennomført. SDS er < 5 kjente brukere ved NSCF som pga. ulike fenotyper må gis individuelle tilbud.</p> <p>Kompetanseoverføring til andre faggrupper gjøres ved direkte informasjon til aktuelle personer i alle helseregioner per e-post: NSCFs nettside, OUS e-håndbok, retningslinjer, annet.</p>

		<p>Økt rådgivning overfor behandlere og pasienter, lokale besøk til behandlingssteder med kliniske konferanser, øket tilbud om kliniske konferanser formidlet som videokonferanse.</p> <p>Adekvat rådgivning barnehage, skole og videre utdanning.</p> <p>Adekvat bruk av tolketjenester. Fremmedkulturelle med sjeldne diagnoser møter særskilte utfordringer som NSCF må orientere seg om og bidra til løsninger på. Samarbeide med relevante fagmiljø.</p>	<p>Kontinuerlig prosess bla. via: -epikriser fra årskontrull -videokonferanser -konferering -tilbakemelding på tilsendte epikriser</p> <p>Utreise eller digitale møter med aktuelle instanser</p> <p>Det tilstrebes telefontolk eller fysisk tolk ved alle oppmøter/virksomhet der det er nødvendig for at tilbudet skal bli godt og meningsfullt for bruker.</p> <p>Alle faggrupper medvirker</p>
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Cystisk fibrose er en av de 25 diagnosene der det er etablert screening av nyfødte. I forbindelse med dette har NSCF samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer». På bakgrunn av at Cystisk fibrose er en multiorgansykdom har NSCF også samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for organtransplantasjon» og med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker».	NSCF har gjennom sin tjeneste et godt utviklet samarbeid med nevnte instanser.
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. Dette utvikles etter behov for fagkunnskap.	NSCF har tatt initiativ overfor bl.a SLV/Sykeshusinnkjøp både i forhold til prosess og faglig vurderinger vedr. metodevurdering av nye medikamenter for CF i 2020.
C4	Beskrivelse av senterets kliniske	NSCF søker å avgrense klinisk aktivitet til kjerneområder der krav	NSCF tar et særlig ansvar for pasienter diagnostisert ved

	aktivitet	<p>til spisskompetanse er viktig. I slike avveininger må det tas hensyn til pasientvolum som er nødvendig for å ivareta nasjonal høy kompetanse, ny behandling, forskning og datafangst til registre.</p> <p>NSCF vil også måtte ta hensyn til likeverdighet i nasjonal sammenheng i vurderingen av hvilket klinisk tilbud som tilbys.</p>	<p>nyfødtscreeningen første 2 leveår (ikke Helse Vest). NSCF samarbeider da med andre helseregioner i samarbeid med aktuelle sykehus.</p> <p>Leger og sykepleiere har regelmessig klinisk aktivitet med behandling og oppfølging av barn og voksne CF pasienter.</p> <p>Ressursbruk tilsvarer tilbud om årskontroll for alle landets pasienter og tilfredsstillende derfor målet om et likeverdig tilbud til alle landets pasienter</p>
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	<p>Fasemodellens prinsipper brukes til å videreutvikle tilbudet til allerede etablerte diagnoser, men det vurderes etter hvert å ta opp tilbud til omkring nye diagnoser som passer inn i forhold til NSCF's kompetanseområde. På grunn av diagnosenes kompleksitet og spesialbehandling vil NSCF's kompetanse ofte bare være et supplement. Samarbeidspartnere er andre sjeldensentre og kliniske avdelinger i spes. helsetjenesten.</p>	<p>Ingen diagnoser er i vurdert ihht. Fasemodellen i løpet av 2020. NSCF gjør fortløpende vurdering og prioritering av arbeidet med senterets 3 diagnoser som inkluderer elementer av fasemodellen.</p>

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).	NSCF har i november 2019 søkt hovedmedlemskap i ERN-Lung. Ved evt. medlemskap: være tilrettelegger for andre lungemedisinske miljø i og utenfor OUS.	Søknad i 2019 om medlemskap som «supporting partner» i ERN-lung (CF og PCD) fikk en positiv fagfellevurdering i 2020. Man venter på videre godkjenning av EU-systemet i 2021.
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	Her gies 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	<p>Senter for sjeldne diagnoser gir kompetansesentertilbud til alle fagfolk, pasienter og pårørende som trenger kunnskap om en av senterets diagnoser. Alder, etnisitet, bosted eller andre karakteristika skal ikke være til hinder for å få tjenester fra senteret. Språkbarriere kan være et hinder for likeverdig tilbud, og senteret benytter derfor tolker ved behov.</p> <p>Resultatene fra de siste årene viser at vi har en god geografisk dekning. Senteret har et lavterskeltilbud som inkluderer skriftlig diagnoseinformasjon og informasjons- og rådgivningstjenester per telefon. Helsepersonell og andre tjenesteytere i alle regioner er prioritert målgruppe for senterets kompetansetjenester.</p> <p>Mer omfattende tjenester for brukere med en eller flere av diagnosene, som kurs og informasjonsmøter i brukernes hjemstedskommuner, blir behovsprøvd og krever at senteret har mottatt dokumentasjon på bekreftet diagnose.</p>
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Publisere alt materiell på nett. Legge e-læring, filmer og podcast vi lager på sjelden.no
C 01 Plan for likeverdig tilbud	Brukersamling 2020 ble avlyst pga korona.
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 presentasjon av senterets plan for avklaring av ansvarsområde mht fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud.
C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. Andre nasjonale og regionale tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	Det har ikke vært jobbet med avklaring av ansvarsområder i påvente av nasjonal strategi for sjeldne diagnoser, helhetlig gjennomgang av NKSD og oppfølgingen av de andre nasjonale behandlings- og kompetansetjenestene som ble evaluert i 2017 og 2018.

C 02 Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. Andre nasjonale og regionale tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	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?)	Her gis en beskrivelse av senterets samarbeid med andre kompetansemiljø og tjenester i det tverrsektorielle tjenesteapparat.
C 03 Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped?)	SSD har ikke jobbet aktivt med Orpha-klassifikasjonen, men følger med på arbeidet som gjøres av NKSD-f. SSD ser ikke i dag bruksområder for Orpha-klassifikasjonen ut over registrering i pasient og aktivitetsregisteret Solan og i årsrapporten.
C 04 Bekrivelse av senterets kliniske aktivitet	Beskriv "form for klinisk aktivitet som foregår, hva som kan karakteriseres som et medisinsk utredning, diagnostisering og behandling og i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling" (fra Hdir 2015)
C 04 Bekrivelse av senterets kliniske aktivitet	<p>Hjemmetransfusjonsprogrammet for blødersykdom er et oppfølgings- og overvåkingstiltak som inneholder kliniske komponenter som årskontroll og opplæring i selvadministrering av faktorkonsentrat intravenøst. Behandlingsansvaret for hjemmetransfusjonsprogrammet deles med avdeling for blodsykdommer ved Oslo universitetssykehus.</p> <p>Senterets ansatte yter helsehjelp gjennom rådgivning og konsultasjoner til navngitte pasienter. Dette er helseråd som dokumenteres i sykehusets journalsystem DIPS i tråd med gjeldende lovgivning og sykehusets retningslinjer. I tillegg bidrar ansatte i en rekke tverrfaglige poliklinikker eller møter på Oslo universitetssykehus. Ansattes roller og oppgaver varierer i disse tverrfaglige poliklinikkene eller møtene, og kan i varierende grad karakteriseres som klinisk aktivitet. I mange tilfeller dreier det seg om bidrag til sammenhengende pasientforløp ved Oslo universitetssykehus og/eller oppfølging etter at pasientene har forlatt sykehuset.</p>

C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Beskrivelse av hvordan fasemodellen er tenkt brukt i det videre arbeid med senterets diagnoser.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Påbegynt intern gjennomgang av fasemodellen for 10 diagnoser. Tre skjema er ferdig utfylt. Ett diskusjonsmøte med NKSD-f som konsekvens av gjennomgangen.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Huntington sykdom Ferdig fra SSD, avventer videre prosess med brukerforening og fagmiljø til ny nasjonal strategi for sjeldne diagnoser foreligger.
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	HHT/Osler
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Alport
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	PKU
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Ultrasjeldne metabolske diagnoser som behandles med lavproteindiett
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Fabry
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Apert
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Crouzon
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Blæreekstrofi- og epispadi
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Anorektale misdannelser
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Øsofagusatresi

C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Aagenæs syndrom
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Alagille syndrom
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Gallegangsatresi
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	BBS
C 05 Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	Galaktosemi
C 06 Bidrag til at flere norske miljø er involvert i ERN	Se VP2020 Del 1 - tekst
C 07 Bidrag til å styrke norsk BRUKER-representasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	
C 07 Bidrag til å styrke norsk BRUKER-representasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	Invitert to brukerrepresentanter fra Senterrådet til EURORDIS 2020. Ingen påmeldt, konferansen endret til digitalt møte rett før.

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	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud		TAKO-senteret tar imot henvisninger fra hele landet og vurderer disse uavhengig av bosted, etnisitet, alder eller kjønn. Vi vil vektlegge enda mer å bruke klinikken på en slik måte at vi systematisk fremskaffer kompetanse til bruk i senere kompetansespredning. Vi når fagpersoner over hele landet via videokonferanser og lokale

			<p>forelesinger og kurs.</p> <p>Vi har etablert et godt samarbeid med regionale odontologiske kompetansesentra og disse dekker store deler av Norge</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>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	<p>Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?</p>		<p>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.</p>
C4	<p>Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet</p>		<p>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. Tannhelse har egen lovgivning, der samarbeid med annen helsetjeneste ikke er nevnt, noe som utfordrer god samhandling. Vi er likevel opptatte av å gi et så likeverdig behandlingstilbud som mulig, og begrunne godt de valgene som tas i klinikken.</p> <p>Det gjøre både diagnostikk (syndromdiagnostikk), tannbehandling, oralmotorisk</p>

			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.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Som del av Craniofacialt team er vi med i søknad om å være affiliated member i ERN cranio
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		

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	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Sikre likeverdig tilgang til kunnskap ved å spre den i mange kanaler og tilpasset ulike mottagere	Gjennomført i samarbeid mellom ulike medarbeidere og kommunikasjonsteamet
		Videreføre arbeid med å bidra til gode systemer for utredning og oppfølging av brukergruppene, fortsette samarbeid om eksisterende klinikker og andre relevante tilbud, og bidra til å etablere nye	Samarbeidet med klinikker i OUS og Sunnaas er videreført og videreutviklet.
		Bidra til kurs for våre brukergrupper i ordinært tjenesteapparat, samarbeid med brukerforeninger og andre aktører.	Ikke gjennomført utover samarbeid som er etablert tidligere og beskrevet.
		Undersøke aktuelle tilbud ved	Ikke gjennomført

		LMS og HABU/HAVO, og formidle dette	
		Utvikle kommunikasjon og tilbud spesielt beregnet på personer med annen kulturbakgrunn	Ikke gjennomført
		Lage filmer med diagnoseinformasjon for barn	Ikke gjennomført
		Øke bruk av videokonferanse og webinar for å bidra til å gjøre tjenesten mer tilgjengelig	Gjennomført i langt større grad enn planlagt ☺
		Tilpasse relevante filmer og e-læring som også publiseres på sjelden.no.	Gjennomført som planlagt
		Tilpasse oss nytt EU-regelverk for universell utforming av nettsider (WAD/WCAG 2.1.)	Gjennomført, men ikke gjeldende fra før 2021, følges opp videre.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	TRS samarbeider med og sprer kunnskap til andre nasjonale og regionale tjenester, både andre kompetansetjenester og behandlingstjenester.	Gjennomført som planlagt, Samarbeidet omfatter både tematiske og andre faglige spørsmål. Det er også gjort mye arbeid for å etablere og drive nettverk i tjenesteapparatet for diagnosegruppene.
		TRS deltar i utviklingen og oppstart av flere klinikker som gir tilbud om utredning og behandling innenfor flere spesialiserte medisinske områder. Dette arbeidet videreføres i 2020. Målsettingen er spesialiserte, koordinerte og i noen tilfeller sentraliserte tjenester til våre brukergrupper.	Gjennomført. I tillegg etablert kontakt med barneenheten i Sunnaas sykehus, mulig videre samarbeid.
		TRS vil videreføre samarbeid med Nasjonal behandlingstjeneste for eksteremitetsanomalier.	Samarbeid om register for skjellettdysplasier og mulig medlemskap i ERN-BOND. Klinisk samarbeid gjennom klinikker
		Samarbeid med Regional kompetansetjeneste for rehabilitering (RKR) om kunnskapstranslasjon.	Ingen avsluttede prosjekt men ulike møter for planlegging av samarbeid.

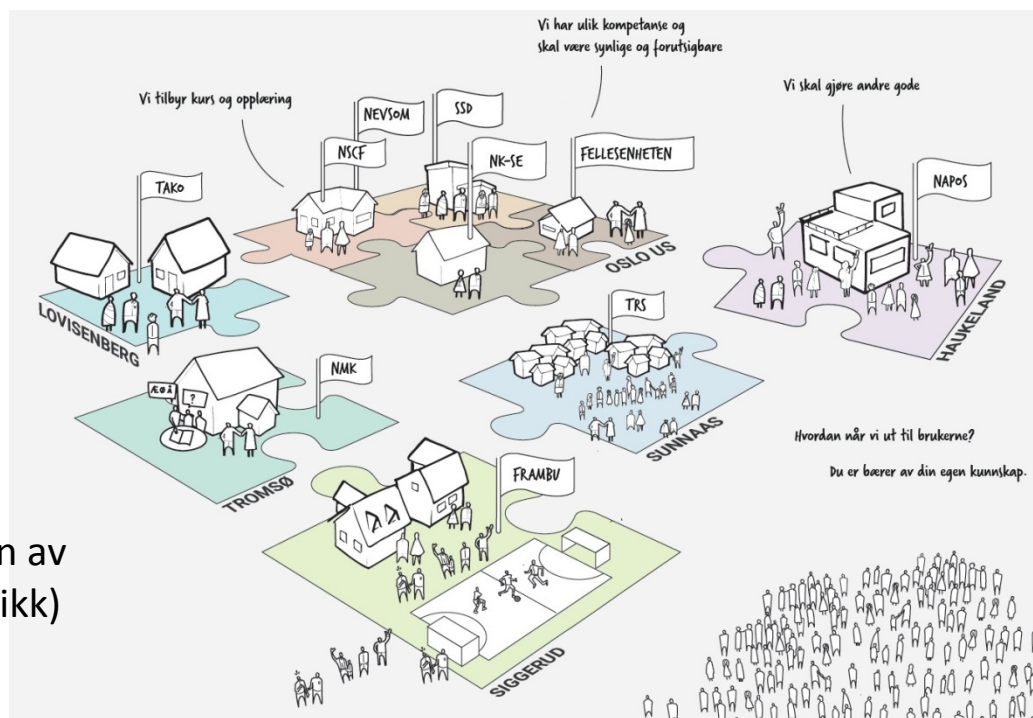
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Gjøres gjennom samarbeid om enkeltpersoner, og gjennom prosjekter	Gjennomført, både gjennom samarbeid om konkrete personer med sjelden diagnose og prosjektarbeid. Samarbeid gjennom konkrete brukere
		Samarbeid mellom ulike sentre i NKSD	Gjennomført. Samarbeid i ulike prosjekter og fagnettverk.
		Samarbeid med Beitostølen, Hauglandsenteret og ev. andre aktuelle	Gjennomført som planlagt
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	TRS ivaretar ikke et nasjonalt ansvar for utredning eller behandling. Det kliniske arbeidet vil i hovedsak være:	Mange begrensinger og endringer som følge av Covid-19, men gjennomført innenfor nødvendige rammer.
		Samarbeid i multidisiplinære klinikker med andre deler av spesialisthelsetjenesten om utredning, diagnostisering og behandling og rehabilitering.	I stor grad gjennomført, men noe begrenset av smittevern hensyn
		Klinisk gjennomgang og beskrivelser av brukere som TRS trenger å lære om. Dette vil særlig gjelde nye diagnoser, og gjøres fortrinnsvis i grupper (læringsopphold)	Gjelder særlig personer med ultrasjeldne diagnoser og med diagnoser TRS nylig har fått tildelt ansvar for. Noen fysiske konsultasjoner i starten av året, og unntaksvis etter mars. Gjennomført via VK i den grad dette er mulig og ønsket av bruker. Fysiske samlinger utsatt
		Kliniske undersøkelser som del av forskningsprosjekter	Ikke gjennomført i 2020 av smittevern hensyn, utsatt
		Tilbud til ny-diagnostiserte personer om gjennomgang av konsekvensene av å leve med diagnosen, fortrinnsvis i gruppe	Det er gitt tilbud om individuelle konsultasjoner og veiledning via VK til de som har hatt behov for og ønsket dette.
		Konsultasjoner som gjelder spesifikke områder som ikke kan løses i andre deler av heletjenesten.	I svært liten grad gjort.
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Gjennomføre evaluering for en eller to grupper med bruk av fasemodellen, og tilpasset erfaringer fra forrige evaluering.	Evaluering av diagnosen ryggmargsbrokk er gjennomført og avsluttes på nyåret.

Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljøer er involvert i European Reference Networks (ERN).	Søknader til ERN-BOND og VASCERN er sendt i 2019. Om disse innvilges, samarbeid med aktuelle norske miljøer for at dette fagnettverket skal komme flest mulig til gode.	Endelig svar på søknad foreligger ikke. Samarbeid med avd. i OUS er videreført, og det er opprettet et landsdekkende nettverk for bindevevstilstandene.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.		



Nasjonal kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**



Til f rstesiden av
rapporten (klikk)

Kunnskapsspredning og undervisning 2020

Innhold

Innledning og hovedtall formidling 2020	3
1. Fellesenheten.....	3
2. Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	6
3. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS.....	14
4. Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE	22
5. Nevromuskulært kompetansesenter – NMK	29
6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier .	36
7. Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF	48
8. Senter for sjeldne diagnoser SSD	55
9. TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	71
10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	75
Sjeldne diagnoser på Helsenorger.no 2019	83

Innledning og hovedtall formidling 2020

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 2020 samlet i ett dokument. Noe varierende lay-out skyldes at noen rapporterer aktiviteten i excel, andre i word.

1.Felleseenheten

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser:	i.a.
	Veiledning	Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Ved behov	Utført
	Veiledning	Konsultasjoner/veiledning på senteret: Ved behov	Utført
B2	Kurs/Opphold/ seminar/Konf.	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (se liste i A1 markert B6 og B13, inkludert fagdager)	Utført
B3	Annet	i.a.	

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.

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
B4	Fagkurs/møter på senteret	Koordinere hvilke større arenaer tjenesten bør være synlig på (liste i A1 markert B6 og B13, inkl. fagdager)	Utført
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Se D7 for eksisterende faglige fora og arbeidsgrupper i	Utført

		kompetansetjenesten som er i drift	
		Vurdere vitenskapelig råd for Orpha.net	Se A16
		Vurdere nye forum i tjenesten: Fysio- og ergoterapeuter, ped.	Utført
		Forum for ernæringsfysiologer	Utført
B6	Konferanser/Seminar/oa	Se liste under A1 merket B6/B13.	Utført
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	i.a.	Undervisning for LIS-leger endokrinologi (R.T.S.) Undervisning for faglig nettverk for habilitering (S.A.)
B8	Hospitering på enheten	Motta studenter på forespørsel	Ikke aktuelt per desember 2020
B9	Digital kunnskapsformidling, inkludert Sjelden.no	Oversikt over satsingsområder for Sjelden.no og andre digitale kanaler:	
	Produksjonsplan Sjelden.no	Forankre kursplanlegginga	Pågår
	Nytt CMS for Sjelden.no	Implementert	Utført
	Spre innhold fra Sjelden.no til relevante portaler, samarbeid	KS-læring og NEL, <i>innholdssamarbeid</i> med Kompetansebroen	Pågår. Innholdssamarbeid i.a.
	Kvalitetsforbedre innhold på Sjelden.no	Utvikle prosedyrer for brukertesting av innhold	Pågår
	Korte diagnosebeskrivelser på Sjelden.no	Publisere diagnosebeskrivelser	Utført
	Evaluerer redaksjonsgruppen og samlinger i Sjelden.no	Undersøkelser blant deltakerne <i>presenteres ledergruppen.</i>	Delvis utført (ikke presentert for ledergruppen)
	Ivareta tilbudet og dialogen med NEL og Helsebiblioteket	Ha oppdaterte oversikter på Helsebiblioteket og NEL	Utført, sentervis oppfølging av NEL
	Undervisning for habiliteringstjenesten(e)	Presentasjon under «mandagsundervisning for habilitering», og koordinert presentasjoner fra sentrene	Utført

I årsrapport fra sentrene ligger her Tabell over undervisningstimer til e-rapport (i.a. for NKSD-f)

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- 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)

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag - aktiv, egen-genererte bidrag	Bidra til tjenestens rolleavklaring med talspersoner, gjennom intervju av ledelsen og kanalstrategi-arbeid.	Ikke utført/ ikke relevant
	Medieoppslag - aktiv, egen-genererte bidrag	NKSD er synlig i arbeid med nasjonal strategi, ERN: Sjeldendagen 2020, og digitale satsinger i 2020:	Utført
	Medieoppslag - passiv, svare på innlegg og i debatt	Retriever Monitor: Følge opp samtaler om sjeldenhet.	Utført, følges opp i 2021
B11	Populærvitenskapelig formidling	Innlegg i aviser og fagblader om sjeldenhet, mer spesifikt i eksisterende kanaler vi bidrar til som:	
		<ul style="list-style-type: none"> • Sykepleien, Tidsskriftet, Dagens Medisin, Paidos: • Statpedmag., Forskning.no, Spesialpedagogikk, oa.: 	Delvis utført, se egen presseklippliste bakerst – må inn i pdf-vedlegg
		Opprette kontakt med nye og relevante kanaler som «Nyhetsbrev for fastleger».	Ikke utført/ prioritert
		Delta i debatter, i egen og andres regi.	Utført, se presseklippliste, samt feks Dagens Medisin-møte 27.2.
		Ta ut grafisk materiale for formidling	Uklart hva som er ment.
B12	Web, sosiale medier (se A8)	Retriever Pulse: Hva andre skriver om tema (blogg oa)	Utført, overvåket
		Måling og drift av eksisterende sosiale medier i 2020.	Utført
		Vurdering av NKSD-f på Facebook, Twitter, YouTube, og LinkedIn som følge av arbeid i kanalgruppa.	Ikke utført/ fulgt opp. Vurderes gjenopptatt i 2021
		Vurdering av NKSD-f sine bidrag på Sjeldendagens kanaler på Facebook og YouTube som følge av arbeid i kanalgruppa og samarbeidet i Sjeldendagen.	Delvis utført (inkl. avklaringsmøte med FFO/UF høsten 2020). Arbeidet med Sjeldendagen 2021 er noe endret ifht opprinnelig plan.
		Blogginlegg Ekspertsykehuset om brukermedvirkning	Utført

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

Tabellnr.	Aktivitetskategori	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer (se også A1)	Inngå i Orphanet Network – ONW, inkludert delta i opplæring, nettverksmøter, bidra til OrphaNews.	Utført
		Deltakelse i EJP-RD	Utført
		Delta i Nordic Network on Rare Diseases (NNRD)	Utført
		Følge opp aktiviteter og initiativ i European Reference Network.	Delvis utført. Noe avlyst pga covid19.
		Bidra i ekspertpanel til Rare 2030	Utført
		Oversettelse av materiell i forbindelse med internasjonal markering av Rare Disease Day	Utført
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettv	Være oppdatert på arbeidet i SBONN, Eurordis og Help-Line nettverk	Help line nettverk ivaretatt

2.Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

B	Kunnskapspredning		
		Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet") 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 01-1	Veiledning		
B 01-1	Veiledning	Utreiser: 40 (det vurderes digitalt førstevalg før alle utreiser)	Utreiser: 13
B 01-1	Veiledning	Nettmøter/videomøter/telefonkonferanser: 60	Nettmøter/videomøter/telefonkonferanser: 138
B 01-1	Veiledning	Konsultasjoner/veiledning på senteret: 20	Konsultasjoner/veiledning på senteret: 8
			(totalt 550 fagpersoner, 115 pårørende, 137 brukere, 6 studenter)
B 02-	Kurs/seminar/konferanse	Arrangere 22 brukerkurs for pasienter og/eller pårørende, 3 uker der diagnose/tema ikke er bestemt, 3 helseleire og 10 gjestekurs	

B 02-Kurs/seminar/konferanse	17 brukerkurs på Frambu (18 inkl. Brukermøte)	14 kurs avholdt, 9 digitalt
B 02-Kurs/seminar/konferanse	2 regionale brukerkurs (foreldre på vakt)	Avholdt for Helse Nord og Helse Midt
B 02-Kurs/seminar/konferanse	2 regionale brukerkurs (tilrettelegging for utdanning og arbeid)	Ikke gjennomført
B 02-Kurs/seminar/konferanse	3 åpne uker (innhold og målgruppe avklares senere)	Gjennomført
B 02-Kurs/seminar/konferanse	Digitalt kurs: Å være ungdom med en sjelden diagnose.	
B 02-Kurs/seminar/konferanse	3 helseleire	AVLYST
	Digitalleir - prosjekt	Gjennomført som "Jakten på sommeren" på en digital plattform: frambuleir.no. 350 seere, hvorav 100 var seere hver dag hele uka. Gjennomført 13.-20. juil. Det ble produsert 70 videoinnslag.
B 02-Kurs/seminar/konferanse	10 kursuker for andre kompetansesentre i tjenesten	Det ble gjennomført 3 gjestekurs i 2020, før Frambu ble stengt pga Covid. De resterende gjestekursene ble enten avlyst eller gjennomført digitalt.
B 03-Annet	Digital kunnskapsformidling til brukere som gruppe (ikke til navngitte enkeltpersoner – tilsvarende B9)	
B 03-Annet	Webinar for NAV-ansatte	Utsatt til 2021
B 04 - Fagkurs		
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Fagkurs på senteret har inntil 100 deltakere på Frambu og ubegrenset via videokonferanse og strømming	
B 04- 1 Fagkurs på senteret	10 fagkurs rettet mot tjenesteytere på Frambu (åpne for brukere/pårørende), inkludert 2 workshops	7 gjennomført med totalt 628 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	10 webinarer (webinarprosjektet)	Alle webinarene i webinarprosjektet ble gjennomført som planlagt, totalt 12 stk. Med totalt 2160 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Medisinske forhold ved Sallas sykdom	Gjennomført. 59 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på	Å ha en sjelden diagnose og	Gjennomført, 127 deltakere

senteret	begynne på skolen	
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Tilnærming til utfordrende atferd ved sjeldne diagnoser som omfatter utviklingshemning	Gjennomført, 232 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Cancer in People with Intellectual Disabilities - Conference and Workshops	Utsatt til 2021 pga. Covid 19
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Migrasjonsforstyrrelser	Gjennomført, 37 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Medisinske forhold og behandling ved mukopolysakkaridoser	Gjennomført, 33 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	16p11.2 delesjonssyndrom og nevrouviklingsforstyrrelser	Gjennomført, 53 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	Jouberts syndrom og relaterte tilstander	Gjennomført, 87 deltakere
B 04- 1 Fagkurs på senteret	2 regionale fagkurs (voksne med DM type 1)	Ikke gjennomført
B 04- 1 Fagkurs på senteret	2 regionale fagkurs i region øst og midt (tilrettelegging for utdanning og arbeid)	Ikke gjennomført
B 04- 1 Fagkurs på senteret	65 systemveiledningstjenester. Her vil generell diagnosespesifikk informasjon eller tema knytta til være diagnoser stå sentralt. Informasjon gis på møter og ulike samlinger der fagpersoner er målgruppen. Disse oppdragene kommer i form av søknader til senteret.	52 systemveiledningstjenester (332 studenter, 203 fagpersoner, 21 pårørende, 15 brukere)
B 05- 1 Deltakelse i fag/tverrfaglig gruppe/team		Frambus fagpersoner deltar i en rekke tverrfaglige team knytta til aktuelle temaer og fagområder
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Delta i min. (antall) fagråd	Frambus fagpersoner deltar i fagråd knytta til flere av diagnosene
B 06-1 Seminar	Synliggjøring med stand på 6 konferanser	Bare 1 av de 6 konferansen ble gjennomført.

<p>B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet</p>	<p>I henhold til avtaler og ved evt forespørsel. Vi underviser regelmessig på høyskoler og universiteter, i tillegg til at vi har studenter i praksis på senteret. Følgende fagområder regner vi med å gi undervisning til: ernæring, fysioterapi, ergoterapi, spesialpedagogikk, tannpleie, odontologi</p>	<p>Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser. 15 stp. studiemne i samarbeid med Høgskolen i Innlandet. Kull 2 våren 2020 15 timer</p> <p>Undervisning Tannpleie (bachelorutdanning, OsloMet) i samarbeid med Tako), 2 timer</p> <p>Undervisning Tannpleie (bachelorutdanning i Høgskolen i Innlandet) (i samarbeid med Tako), 2 timer</p> <p>Undervisning tannlegestudenter ved UiO (i samarbeid med Tako), 1 time</p> <p>Undervisning masterstudenter i spesialpedagogikk ISP, UiO 3 timer</p> <p>Undervisning videreutdanning i spesialpedagogikk for yrkesfaglærere, OsloMet 2 timer</p> <p>Undervisning tverrfaglig videreutdanning i Barnepalliasjon, OsloMet 2 timer</p> <p>Undervisning helsesykepleierstudenter, VID 1 time</p> <p>Undervisning ergoterapeututdanning, OsloMet 2 timer</p> <p>Undervisning av studenter i klinisk ernæring, UiO 4 timer</p> <p>Undervisning i bachelor i vernepleie ved Universitetet i Tromsø, campus Harstad, 2 timer</p> <p>Undervisning bachelor i vernepleie ved Høgskulen på Vestlandet, 2 timer</p> <p>Praksis og veiledning 1 uke, profesjonsstudiet psykologi, 10 timer</p>
<p>B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet</p>	<p>Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser. 15 stp. studiemne i samarbeid med Høgskolen i Innlandet. Kull 2 våren 2020</p>	<p>Emneansvarlig (40% stilling) har koordinert studiet og hatt studentoppfølgingen. Studiet har 5 moduler. I hver modul er det videoforelesninger, eksempelvideoer og webinar. Det er to innleveringsoppgaver og 10 dagers hjemmeeksamen. 47 studenter fullførte, med bestått</p>

		eksamen
B 8 Hospitering på senteret	Etter søknad	
B 08 - 3 Læringer	250 praksiselever fra videregående skole vil gjennomføre en ukes praksis på kurs	Gjennomført etter planen fram til den fysiske kursvirksomheten ble stengt grunnet covid19
B 08 - 3 Læringer	5 lærlinger i barne- og ungdomsarbeiderfaget får sin opplæring i miljøseksjonen	2 lærlinger besto og avsluttet sommeren 2020, og to nye lærlinger begynte i august, 1 lærling hevet lærekontrakten sin pga covid-19 i august.
B 08 - 3 Læringer	1 lærling IKT driftsfag	IKT-lærling besto og avsluttet sommeren 2020, og ny lærling begynte i august
B 08 - 3 Læringer	1 lærling kjøkken	Pågående
B 9- Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Dokumentasjon lager vi i form av tekster, bilder, video, podkast og nettkurs. I tillegg til et kontinuerlig fokus, avsettes minimum to uker årlig spesifikt mot dokumentasjonsrettet arbeid.	
B 09 - 1 Diagnose- og tematekster på nett	1/4 av alle diagnosebeskrivelser nyskrives eller oppdateres	53 diagnosebeskrivelser er nye eller oppdaterte
B 09 - 1 Diagnose- og tematekster på nett	1/4 av alle temabeskrivelser nyskrives eller oppdateres	23 temaartikler er nye eller oppdaterte
B 09 - 2 Nettkurs	Å begynne på skolen og ha en sjelden diagnose	Ferdig og publisert
B 09 - 2 Nettkurs	Informasjon til andre når en person har en sjelden diagnose	Pågående diskusjon med flere sentre og TDL for å lage et flersenter-kurs
B 09 - 2 Nettkurs	Noonan syndrom - pedagogisk tilrettelegging	I produksjon
B 09 - 2 Nettkurs	Still diagnosen: Hereditær spastisk paraparese	Ferdig og publisert
B 09 - 2 Nettkurs	Å arbeide med barn med rask fremadskridende sykdom	Ferdig og publisert
B 09 - 2 Nettkurs	Hvordan tilrettelegge skolehverdagen for elever som har Duchennes muskeldystrofi?	Ferdig og publisert
B 09 - 2 Nettkurs	Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose og fysisk aktivitet	I produksjon
B 09 - 2 Nettkurs	Nevromuskulære sykdommer og endret funksjonsnivå i voksen alder	I produksjon

B 09 - 2 Nettkurs	Pedagogisk tilrettelegging for barn med ataksia telangiectasia i skolen	I produksjon
B 09 - 2 Nettkurs	Prader-Willis syndrom – introduksjonskurs for tjenesteytere (revisjon)	90% Ferdig - publiseres i 2021
B 09 - 2 Nettkurs	SIBS nettkurs - engelsk versjon	Ferdig og publisert
Digitale samtalegrupper, søsken	Søsken	Kontinuerlig tilbud
Digitale samtalegrupper, unge voksne med en sjelden diagnose	Gi unge voksne mulighet til å dele erfaringer fra tiden med nedstengning og smittevernstiltak med andre.	Gjennomført gruppesamtaler etter behov
B 09 - 3 Video og podkast	50 opptak av forelesninger fra fagkurs, som brukes alene eller i nettkurs	20 opptak av fagkurs og webinarer
B 09 - 3 Video og podkast	30 videoer produseres. Dette er brukerhistorier, diagnoseinformasjon eller markedsføring	Over 100 videoer er produsert. Dette inkluderer 70 som ble laget til "Jakten på sommeren" (digital leir)
B 09 - 3 Video og podkast	Video om hvordan det er å delta på kurs på Frambu. Presentere stedet og aktivitetene	Det ble laget to videoer som hilsen til brukerne i koronatiden. En til sommeren og en til jul.
B 09 - 3 Video og podkast	Godkjente formidlingsfilmer fra miljøavdelingen på alle kurs	Det ble laget godkjente filmer til alle kursene som ble holdt fysisk på Frambu, frem til 13. mars.
B 09 - 3 Video og podkast	Videoproduksjoner fra kurs med konkret faglig/tematisk fokus til bruk i formidling mot fagpersoner	Det ble laget filmer med faglig fokus i forbindelse med webinarne om Tilrettelegging og Tilvenning.
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. sjelden.no	Samarbeidsprosjekt med Sjelden.no om videoproduksjon fra brukerkurs med fokus på aktivitet og tilrettelegging i miljøavdelingen	Ikke gjennomført
B 09 - 3 Video og podkast	Lage 12 podkaster - en hver måned	Ingen nyproduksjon i 2020. Totalt 34 podkaster - 2 551 avspillinger - 49 abonnenter
B 09 - 3 Video og podkast	Lage video og podkaster til Helsepedagogikkstudiet	14 videoer produsert, derav 10 som er introduksjoner og avslutninger av de enkelte modulene.
B 09 - 3 Video og podkast	50000 Visninger av egenproduserte filmer på YouTube og Vimeo	Vimeo: Totalt 1 345 videoer - 48 136 visninger - 85 abonn. YouTube: Totalt 252 videoer - 26 000 visninger - 343 abonn.
B 10 Medieoppslag	Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling	
B 10 Medieoppslag	Samme mål som i 2019	76 medieoppslag hvor Frambu var involvert eller ble omtalt. Se

		vedlagte fil.
B 10 Medieoppslag	2 kronikker	Gjennomført
B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Dobbelt så mange som vitenskapelige	
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Faglig kronikk i Autisme i dag om SIBS - et prosjekt for søsken og foreldre	Kronikk publisert i Autismeforeningens medlemsblad, Autisme i dag.
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Kronikk om helsekompetanse til Dagens medisin.	Publisert 24.09
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Kort rapport: Måling av sosial validitet i studier	Norsk Tidsskrift for atferdsanalyse 2020, 47 1-4
B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Bokanmeldelse, "Men du ser ikke syk ut" -bok om å leve med kronisk lidelse. Tidsskrift for Norsk Psykologforening	Fjermestad, K.W: (2020). Møtt av egne fordommer. Book review of «Men du ser ikke syk ut» about chronic disorders. <i>Tidsskrift for Norsk Psykologforening</i> , 57(9), 696-698.
B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Trening og kosthold for deg med arvelig periodisk paralyse	Publisert i Muskelnytt nr.3 2020.
B 11 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Intervju om foreldrereaksjoner ved kronisk sykdom	Publisert i Hud og helse, august 2020
B 12-1 Nettsider og sosiale medier		
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Brukerteste og videreutvikle nettstedet med flere funksjoner	Ikke brukertestet så mye som planlagt pga koronastening. Temasidene er videreutviklet. Jobber med digital påmelding til brukerkurs.
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	1 million sidevisninger 250.000 unike brukere	Større økning i besøk enn forventet: 1 329 559 sidevisninger
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	15000 følgere (samlet) på sosiale medier	19 035 følgere på kanalene våre i sosiale medier
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Facebook følgere og innlegg	16 315 følgere - 182 innlegg - 310 besvarte meldinger via Messenger
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Twitter følgere og innlegg	839 følgere - 144 innlegg

sosiale medier		
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Vi økte aktiviteten på Instagram i 2020	1489 følgere - Totalt 155 innlegg
B 13 Bidrag på internasjonale arenaer	Internasjonalt kompetansespredningsarbeid	
B 13 Bidrag på internasjonale arenaer	Videreføre kontakt og gode samarbeid med Portugal, Tsjekkia, Romania, Kambodsja m.m.	Frambu er partner i tre EØS søknader fra Tsjekkia, Portugal og Romania. Svar i løpet av første halvdel av 2021.
B 13 Bidrag på internasjonale arenaer	Empowerare. Bulgarian Huntington assosiation. Avtale 2020-2021	Planleggingsarbeid i 2020. Gjennomføring av konferanser og besøk skjer i 2021
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	5 innlegg på konferanser	Ikke gjennomført grunnet Covid-19
B 13-1 Foredrag (internasjonalt)	Minst ett bidrag til nasjonale og internasjonale filmfestivaler for dokumentarer og/eller informasjonsfilmer	De aktuelle konferansene ble avlyst
B 13-2 Postere (internasjonalt)		Forfattere, tittel på presentasjonen og fullt navn på konferansen. Varighet og antall tilhørere for muntlig presentasjon.
B 13-2 Postere (internasjonalt)	10 plakater på konferanser	Ikke gjennomført grunnet Covid-19
B 13-2 Postere (internasjonalt)	Eurordis: Spillrommet	Konferansen ble avlyst - poster ble ikke prioritert
B 13-2 Postere (internasjonalt)	Eurordis: Helsepedagogikkstudiet	Poster deltok i den digitale konferansen
B 13-2 Postere (internasjonalt)	Eurordis: SIBS Online	Poster deltok i den digitale konferansen
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernettverk		
B 14 Initiativ og bidrag i inter/nasjonale fag- og brukernettverk	RareResourceNet	Nettverk for europeiske kompetansesentra, Frambu har sekretariatet.
B 15 Annet	Initiativ til å videreføre samarbeid med nettverk for bruk av spill/vr (Ågrenska, Sunnaas, Beitostølen, Statped)	Igangsatt, og videreføres i 2021

3.Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser:	
		Veiledningssamtale til nydiagnostiserte og ved prediktiv testing (ca 35-45 personer – etter behov) Utreiser: 5-8 utreiser inkludert prøvetaking	1 utreise til Oslo, 4 veiledningssamtaler. 3 planlagte utreiser (Bardufoss, Oslo og Kristiansand) avlyst pga. covid-19. Videokonferanser istedenfor utreiser pga. covid-19 (se neste punkt).
		1-2 utreiser til skole ang. tilrettelegging.	Videokonferanser istedenfor utreiser pga. covid-19 (se neste punkt).
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:	
		1 videokonsultasjon med pasient (Se også punkt A13)	11 veiledningssamtaler per videokonsultasjon/telefon gjennomført
		1-2 utreiser til skole ang. tilrettelegging.	5 veiledningsmøter på skoler gjennomført på videokonsultasjon med 26 deltagere.
		Videomøter/videokonferanser	Videomøter er, som følge av hjemmekontor og reiserestriksjoner, benyttet i stort omfang ved NAPOS i 2020, bl.a. til jevnligesentermøter, internundervisning, arbeidsmøter i faggrupper, møter med brukerforeninger, ledergruppen NKSD, senterrådsmøte, kurs og konferanser, pasientkurs og pasientkonsultasjoner.
		Konsultasjoner/veiledning på senteret:	
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: Etter behov – ca. 10	3 legekonsultasjoner i 2020

		konsultasjoner	
B2	Kurs/opphold		
	Ett to-dagers kurs, for pasienter og pårørende	Kurs for personer med PCT og deres pårørende (ca. 50 deltagere). Kurs for personer med AIP og deres pårørende (ca. 30 deltagere).	Digitalt PCT-kurs høsten 2020, 27 deltagere. AIP-kurs utsatt til 2021 pga. covid-19. (Se også punkt A13)
	Seminar		
	Konferanser		
B3	Annet		
	Utsending av informasjonspakke til ny-diagnostiserte pasienter	Sende informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, invitasjon til deltakelse i Norsk og Europeisk porfyriregister, sjekklister kontroll) til alle nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 40-50 personer.	Diagnosespesifikk informasjonspakke sendt til 45 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. 40-50 personer.	Diagnosebrev er sendt til 39 leger
	Utsending av årlig registerpakke	Påminnelse om årlig kontroll med spørreskjema til pasient og lege, inkl sjekklister, rekvisisjonsskjema og konvolutt for innsending av prøver. Sendes til ca. 800 registerdeltagere.	Sendt til 776 pasienter
	Henvendelser fra pasienter og pårørende	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 250 telefonhenvendelser og 100 e-posthenvendelser i 2020.	NAPOS besvarte minst 184 telefonhenvendelser, 5 skriftlige henvendelser og 147 eposter fra pasienter og pårørende i 2020
	Henvendelser fra helsepersonell	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares.	NAPOS besvarte minst 125 telefonhenvendelser fra allmennleger

		Forventet ca. 350 telefonhenvendelser og 30 e-posthenvendelser i 2020.	og spesialister, minst 142 telefonhenvendelser fra annet helsepersonell og 55 eposter fra helsepersonell i 2020 samt rundt 50 skriftlige henvisninger/forespørsler. (Se også punkt B9)
	E-post til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Besvare alle henvendelser. Forventet ca. 400 eposter i 2020.	Alle eposthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 477 eposter i 2020: Fra pasienter/pårørende: 137 Fra helsepersonell: 55 Eynet EQAS-relatert epost: 202 Annet: 83
	Generell medikament-rådgivning	Alle henvendelser besvares. Forventet antall ca. 50 henvendelser i 2020.	49 henvendelser besvart i 2020: -23 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 12 eposter til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 14 henvendelser via annen epost eller telefon o.l. 31 av henvendelsene var fra pasienter eller pårørende, 18 var fra helsepersonell.
	Medikament-overvåkning i Norsk porfyriregister *	Overvåke legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister, og følge opp pasienter som oppgir at de bruker porfyriogene legemidler.	Har overvåket legemiddelbruk hos 25 pasienter som oppgav at de brukte porfyriogene eller uklassifiserte legemidler. Fire saker er fulgt opp av farmasøyt.
	Overvåke behandlingsoppstart hos PCT pasienter i Norsk porfyriregister *	Kontakte og bistå aktuelle pasienter	Alle deltagere hadde fått startet behandling da de sendte inn behandlingsskjema for PCT
	Medikament-oppfølging	Oppfølging og biokjemisk monitorering av pasienter ved oppstart av potensielt porfyriogene legemidler (f. eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler).	1 person ble fulgt opp i forbindelse med oppstart av utrygt legemiddel
	Biokjemiske analyser**	Det forventes at ca. 4000 analyser utføres ved Seksjon for porfyrianalyser ved MBF.	Seksjon for porfyrianalyser, MBF: Totalt 3623 analyser utført i 2020: Urin ALA: 478 Urin PBG: 478 Urin total porfyriener: 767

			Urin porfyrinfraksjoner: 586 Feces porfyrinfraksjoner: 416 Erytrocytt PBG-deaminase: 2 Plasma porfyriner: 613 Plasma porfyrinfraksjoner: 13 Erytrocytt ALA-dehydratase: 0 Erytrocytt protoporfyrin (total, metallfritt og sink-bundet): 613 Plasma metallfritt protoporfyrin: 63
	Genetiske analyser**	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin og MBF. Forventet ca. 80 genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 48 genetiske analyser i 2020
	NAPOSten - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister *	Utvalgte resultat fra registeret med tilhørende anbefalinger sendes alle deltagere i registeret og deres leger, ca. 800 pasienter og 400 leger (se også punkt B11)	Sendt ut 18.11.2020 til totalt 1451 mottakere: 605 leger, 789 pasienter og 57 andre (Se også punkt B11)
	Drive veiledning innen trygde-rettigheter og skrive legeerklæringer.	Ca. 6-10 veiledningssamtaler per år, og 4-8 legeerklæringer.	Veiledning og legeerklæringer i 12 ulike saker knyttet til trygderettigheter

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		
	Legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etterutdanningskurs for leger	Godkjent av Den norske Legeforening. Forventet deltakelse 15 personer, 10 timer undervisning. - Vurdere om legekursen skal utvides til et nordisk el. engelskspråklig kurs - Vurdere å lage et eget nordisk i NAPOS regi, som tillegg til DNLF kurs	Avlyst (Se også punkt A1)
	Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og Molekylærbiologisk seksjon, MBF	Holde innlegg	Avlyst pga. covid-19 (Se også punkt A1)

B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team		
B6	Konferanser Seminar		
	Presentasjoner på ulike konferanser og seminarer		Se punkt A1
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet		
	Undervisning masterstudenter UiB	2 timers undervisning om porfyri til masterstudenter i genetisk veiledning	Utført 12.02.20
	Etterutdanningskurs for benigne blodsykdommer (hvis blir arrangert i 2020)	Forelese om porfyrisykdommer https://spesialisthelsetjenesten.no/arrangementer/benigne-blodsykdommer-2019-11-25	Ikke arrangert i 2020
	Undervisning bioing.studenter Høgskulen på Vestlandet (HVL)	6-8 studenter i praksis fra HVL	8 studenter i grupper på 2, 4 dager hver. Totalt 16 dager. Ca. 8 dager med porfyrirelatert undervisning.
	Undervisning utvekslingsstudenter HVL	2-4 utvekslingsstudenter fra Finland og Sør-Afrika	Ingen utveksling i 2020
B8	Hospitering på senteret		
B9	Digital kunnskapsformidling, inkl sjelden.no		
	Nettside www.napos.no	Totalt 14 000 besøk med representativ fordeling fra alle helseregionene. Kontinuerlig oppdatering av innholdet	Nettsidene hadde totalt 26426 besøk fra 21808 unike besøkende i 2020: Representativ fordeling fra alle helseregionene. Nettsidene hadde totalt 54674 sidevisninger, og 42904 unike sidevisninger i 2020. Nettsiden oppdateres kontinuerlig, og nyhetssaker publiseres fortløpende gjennom året.

			(Se også punkt B12)
	Videoforedrag på Sjelden.no		- Akutt intermitterende porfyri (AIP) - behandling av akutte anfall: ca. 300 sidevisninger i 2020 - Erytropoietisk protoporfyri (EPP) - innføring: ca. 150 sidevisninger i 2020
	Spørsmål og svar på generelle henvendelser mottatt på epost	Se punkt B3	Se punkt B3
	Nyhetsvarsel per e-post til navngitte helsepersonell og pasienter	Sende ut 4 nyhetsvarsel til ca 280 abonnenter (pasienter, helsepersonell, andre)	6 nyhetsvarsel sendt til ca. 290 abonnenter. Ekstra-varsel sendt til 209 abonnenter juni 2020. (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. Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2020.	25 legemidler ble klassifisert i 2020, men ble ikke publisert i databasen ettersom ny teknisk løsning ikke er klar.
	Bidra til at andre faglige ressurser holdes oppdatert	Norsk legemiddelhåndbok Norsk elektronisk legehåndbok Helsenorge.no	Oppdatert 5 tekster på Helsenorge.no. Revisjon av alle kapitler om porfyri i Norsk elektronisk legehåndbok Revidert tekster om porfyri i Norsk legemiddelhåndbok.

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 2020.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	2
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	48
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- 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		
B11	Populærvitenskapelig formidling		
	NAPOSten - årlig nyhetsavis fra Norsk porfyriregister *	Lage lettforståelig presentasjon av utvalgte resultater fra Norsk porfyriregister, som sendes til deltager i registeret og deres leger (jfr punkt B3 over).	Se punkt B3
	Nettpublisering av resultater fra Norsk porfyriregister *	Publisere utvalgte resultat på www.napos.no , samt resultatportalen på www.kvalitetsregistre.no	Resultatene klar på resultatportalen 25.09.2020, og tilhørende nyhetssak publisert 30.09.2020.
	Pasientkurs	Formidling av resultat fra Norsk porfyriregister på to pasientkurs	Utgikk, pga. endringer i planlagte kurs grunnet covid-19
	Årsmøte Porfyriforeningen i Nordland (PIN)	Bidra med faglig innlegg	Bidratt med innlegg
	Artikkel om forskningssamarbeid og mulig ny behandling for AIP		Sak «Sammen for porfyri-pasientenes fremtid» publisert på https://www.visinnovasjon.no/2020/08/sammen-for-porfyri-pasientenes-fremtid/ samt på uib.no
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		

	Nyhets saker på nettsidene	10 nyhets saker per år	24 nyhets saker publisert i 2020
	Lenke til nyhets saker på sjeldentjenesten sin Facebook-side eller Twitter	Få lagt ut 3-4 aktuelle nyhets saker på sjeldentjenesten sin Facebookprofil, inkl. årlig publisering av resultater fra Norsk porfyriregister	4 saker på NKSD sin Facebookside/Twitter

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer		
	European Reference Networks - MetabERN	Se punkt A16 og C6	Se punkt A16 og C6
	European Porphyria Network (Epnet)	Se punkt A16 og C7	Se punkt A16 og C7
	Epnet EQAS – ekstern kvalitetskontroll sendt til spesialistlaboratorier over hele verden	Utsending av to prøvesett inkludert sykehistorier til ekstern kvalitetskontroll Vurdere/legge til rette for å tilby erytrocytt protoporfyryn kalibrator til rutinebruk Skrive en artikkel med resultater fra protoporfyrynkilibrator-utsendingen	To prøvesett sendt til 41 deltagere, inklusiv protoporfyryn kalibrator og tilhørende feedback-rapporter. Ang kalibratore se A17 Artikkel utsatt til 2021
	European Porphyria Registry (EPR)* www.porphyraregistry.org	Se punkt A9	Se punkt A9
	The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyrria.org	Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2020 (jfr pkt B9). Beholde posisjon som primær-kilde til legemiddelinformasjon ved akutte porfyrisykdommer internasjonalt.	Detaljert statistikk for 2020 foreligger ikke
	NEJM/AACC Adaptive Learning	Bidra til å etablere elæringskurs om porfyrisykdommer	E-læringskurs under utvikling, vil bli publisert i 2021
	International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (IFCC) webinar	Lage IFCC webinar om diagnostikk av porfyrisykdommene	Utsatt 2021

B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetterverk		
	European Reference Networks - MetabERN	Se punkt A16 og C6	Se punkt A16 og C6
	European Porphyria Network (Epnnet)	Se punkt A16 og C7	Se punkt A16 og C7
	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 akutte porfyrisykdommer med fagpersoner ved andre Europeiske porfyrisentre.	5 legemidler ble klassifisert etter henvendelser fra leger fra andre land. 14 av eposthenvendelsene om legemiddelbruk som ble besvart i 2020 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
	Utarbeide Epnnet diagnostic laboratory guidelines	Se punkt A14 og A16	Se punkt A14 og A16
B15	Annet		
	Bidra til internasjonale lærebøker	Skrive om porfyrisykdommer i ny utgave av Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics	Utført, bok i produksjon og vil bli tilgjengelig i 2021.

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

B - Kunnskapsspredning		progresjon	
B - Kunnskapsspredning til BRUKERE/PÅRØRENDE	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 01-1 Henvendelser	Behandle henvendelser på telefon, e-post, brev eller oppmøte.		
	276 henvendelser		
B 01-2 Konsultasjon	Tilstrebe å imøtekomme alle ønsker om poliklinikk eller møter med lokalt hj.apparat på NK-SE		
	38 samtaler på SSE		
B 01-3 Møte med lokalt hjelpeapparat - Utreise	Utreiser - møter med lokalt hjelpeapparat. Maximum 20 %		
	2 utreiser		
B 01-3 Møte med lokalt hjelpeapparat - VK	Videokonferanse - møter med lokalt hj.apparat. Minimum 80 %		
	27 videokonferanser		
B 01-4 Veiledning - telefon, navngitt bruker			
	209 diverse veiledninger		
B 01-5 Nettmøter/ VK og telefonkonferanser			
	Se B 01-3		
B 02-1 Våre kurs/opphold	Arrangere kurs for pasienter og/eller pårørende		
B 02-1 Våre kurs/opphold	"Å leve godt med Sturge Weber", 31. januar, 8 deltagere	100	For voksne med SWS.
B 02-1 Våre kurs/opphold	Familiekurs (uke 38) "Epileptiske encefalopatier"		Omgjort til digitalt
B 02-1 Våre kurs/opphold	Digitalt kurs for familier og fagpersoner "Epileptiske encefalopatier" 15. og 16. oktober, 48 deltagere	100	Foreldre og fagpersoner
B 02-1 Våre kurs/opphold	Familiekurs (uke 20) "Barn og unge med komplekse medisinske utfordringer og/eller fremadskridende sykdom"		AVLYST pga korona

B 02-1 Våre kurs/opphold	Vurdere familiekurs behov for nydiagnostiserte med tuberøs sklerose etter forslag fra, og eventuelt i samarbeid med, Norsk forening for tuberøs sklerose	0	Utsatt 2021
B 02-2 Våre seminar			
B 02-3 Våre konferanser			
B 03 Annet			
B Kunnskapsspredning til 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.		
B 04 Fagkurs/møter i senterets regi			
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 23.januar, 25 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 2. mars, 34 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Dravet syndrom og epilepsi", 31. mars, 8 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 22. april		AVLYST, omgjort til individuelt møte
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Dravet syndrom og epilepsi", 26. mai, 13 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 16. juni, 17 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 26. august		AVLYST, omgjort til individuelt møte
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 22. september, 2 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "GLUT1-mangelsykdom", 23. september, 14 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Div fagkurs om epileptiske encefalopatier, i fbm digitalt kurs for familier og fagpersoner, 18 deltagere	100	

B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Tuberøs sklerose og epilepsi", 22. oktober, 12 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Dravet syndrom og epilepsi", 13. november, 57 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Dravet syndrom og epilepsi hos voksne", november		AVLYST
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	"Nettverksmøte", informasjonsmøte om kompetansesenteret for Solberg skole, 24 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	"Nettverksmøte", informasjonsmøte om kompetansesenteret for SSE ("fredagsmøte"), 22 deltagere	100	
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Nettverksmøter: Rådgivende nettverk for medisinsk oppfølging og behandling av tuberøs sklerose, 15 fagpersoner	100	Gjennomført: 28.05.2020.
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Fagkurs: "Epileptiske encefalopatier for leger"	0	Utsatt
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Vurdere behov for fagkurs for leger om tuberøs sklerose etter forslag, og eventuelt i samarbeid med, fra Norsk forening for tuberøs sklerose	0	Utsatt
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	Vurdere behov for generelle kurs	20	Uaktuelt pt. Følges opp med møte med Solberg skole
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tværfaglig gruppe/ team			
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tværfaglig gruppe/ team	NORNESK - Norsk nettverk for kunnskapsoppsummeringer	100	Deltatt på årsmøte
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tværfaglig gruppe/ team	"EpilepsiNett" Nasjonalt nettverk for evidensbasert epilepsisorg	100	Deltatt på møte med daglig leder Marte Syvertsen
B 05- 2 Deltakelse i fagråd			
B 06-Våre konferanser/ seminar for fagpersoner			
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet			

B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Epilepsi og utviklingshemming. Master i spesialpedagogikk, fordypning i utviklingshemming, UIO, 3 timers forelesning (ca 20 deltagere)	100	
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Epilepsi, utviklingshemming og sjeldne diagnoser Bachelor i vernepleie. Universitetet i Sør-Øst Norge		AVLYST pga korona
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Bidra inn i digitalt utdanningsprogram for vernepleiere og sykepleiere ("Videreutdanning i epilepsi, helseveiledning og kvalitetsforbedring i praksis")	100	Delta i styringsgruppe og evaluere læringsressurser ("bokskapet"),
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Digital forelesning om epilepsi. Bachelor Tannpleie, Sykehuset innlandet.	100	Endret til digitale læringsressurser med mulighet for oppfølging i etterkant
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Epilepsi, utviklingshemming og sjeldne diagnoser. Bachelor i vernepleie. Universitetet i Sør-Øst Norge, 5 timers digital forelesning (ca 40 deltagere)	100	
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet			
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: Masteroppgave, Institutt for spesialpedagogikk, UiO. Tittel på oppgave: Effekten av vokabularintervensjon for barn med utviklingsmessige språkvansker – En litteraturstudie. Navn på student: Anine Røhr Grøndahl. Timer: 10 veiledningstimer	100	
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet			
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Tverrfaglig kurs "Epilepsi, utviklingshemming og autisme" SSE, vår, 2 timer	100	

B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	LIS-undervisning, SSE, februar, 2 timer	100	2 timer
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Tverrfaglig kurs "Epilepsi, utviklingshemming og autisme" SSE, høst		Avbestilt oppdrag pga koronarestriksjoner
B 08-Hospitering på NK-SE			
B 09-Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no			
B 09-Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Revidering av "Buccolamkurset"	100	
B 09-Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Fedrefilmene, "Overgang barn voksen"	90	Klart til å publiseres
B 09-Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Filmopptak av fagkurset "tuberøs sklerose og epilepsi"	70	
B 09-Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	SWS, -film/intervju	10	Utsatt pga sykdom
B Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling			
B 10 Medieoppslag med/om NK-SE			
B 10 Medieoppslag med/om NK-SE	Kommentar i KK-artikkel om GRIN2B	100	
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Alle publiserte artikler skal levere sammendrag som publiserere. Sendes til brukerforening, fagmiljø og kollegaer (?hva tenker dere om dette?)		
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Ekspertblogginlegg	20	Avventer publisering til artikkel er publisert
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Delta arrangement for NKSD i Arendalsuka		AVLYST pga korona
B 11- 2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner			
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier, retrigger			
B 13-1 Foredrag på nasjonale og internasjonale			

arenaer			
B 13-1 Foredrag på nasjonale og internasjonale arenaer	"Genetikk og utviklingshemming" Fagdag for Medisinsk forening for nevrohabilitering 2020, 22.-23. januar, Lillestrøm, 1 time	100	
B 13-1 Foredrag på nasjonale og internasjonale arenaer	Presentasjon på Update@kempenhaeghe.nl (internasjonal konferanse i regi av epilepsisykehuset Kempenhaeghe i Nederland).		AVLYST pga korona
B 13-1 Foredrag på nasjonale og internasjonale arenaer	"Effectiveness and safety of mTOR-inhibitor in patients with tuberous sclerosis complex" Presentasjon forskningsseminar for forskningsgruppen SSE, 1 time	100	
B 13- 2 Postere på nasjonale og internasjonale arenaer			
B 13- 2 Postere på nasjonale og internasjonale arenaer	Poster på ECRD (European Conference Rare Diagnosis), Digital konferanse	100	
B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetverk			
B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetverk	Dravet Europa, Norsk brukerrepresentant fra Dravet Norge	100	
B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetverk	Grin2B Europa, Norsk brukerrepresentant	100	
B 15 Annet			
B 15 Annet	Arbeidsgruppe for Sjeldendagen	100	
B 15 Annet	Arbeidsgruppe for NKSD: kanalgruppe	100	

5.Nevromuskulært kompetansesenter – NMK

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: HABU, Kristiansand for å se pasienter,), 27.februar	2 personer EMAN
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Det gjennomføres 4 nasjonale videokonferansene der man diskuterer enkeltpasienter anonymisert.	Avholdt etter plan
		Arrangert 3 tverrfaglige Duchenne-klinikker (barn)	Tverrfaglig (barnenevrolog og fysio) EMAN
		Virtuelle pasientkonsultasjoner i regi av HABU Arendal 25.november	2 deltakere EMAN
		Frambu: Konsultasjoner/veiledning på senteret. Det estimeres omtrent samme antall som tidligere. Frambu tilbyr både individ- og systemretta informasjons- og veiledningstjenester etter søknad	10 individuelle tverrfaglige veiledningssaker
B2	Kurs/opphold	NMK: «Stressmestring i hverdagen» (Tromsø 2x2 dager)- kurs for brukere og pårørende (mars og mai)	-Kurs stressmestring i hverdagen del 1. 15 deltakere nasjonalt. Del 2 utsatt til 2021 pga covid
		Pårørendekurs oktober /november samarbeid NMK, Frambu, EMAN. Kurset er en del av «Pårørende-perm»-prosjektet i regi av EMAN (se også A4) .	Utsatt på grunn av covid 19
		EMAN-foredrag for FFM fylkeslag om trening for voksne muskelsyke	Ikke gjennomført på grunn av covid 19
		Frambukurs: -Uke 3 (14.-17.1): Å leve med en sjelden diagnose i voksen alder -Uke 6 (3.-7.2): Barn med en sjelden diagnose 4-6 år -Uke 9 (24.2-28.2): Søskenecamp	7 deltakere 7 familier 7 deltakere

		-Uke 11 (9.-13.3): Barn med en sjelden diagnose 0-3 år -Uke 20 (11.-15.5): Barn og unge med komplekse medisinske utfordringer og/eller raskt fremadskridende forløp -Uke 27-32 Frambuleir 1,2,3 (10-15 deltakere med nevromuskulære diagnoser) -Uke 35 (24.-28.8) Duchenne muskeldystrofi 18 år+. Samarbeidskurs med NMK og EMAN -Uke 36 (31.8-4.9) Å være ungdom med en sjelden diagnose uten utviklingshemning	0 deltakere Avlyst pga Covid-19 Erstattet av «Jakten på sommeren» - et digitalt leirtilbud Kurset ble avlyst grunnet manglende påmelding 0 deltakere
	Seminar	Frambu: 2 regionale brukerkurs (foreldre på vakt) 2 regionale brukerkurs (tilrettelegging for utdanning og arbeid)	Gjennomført i Helse Midt og Helse Nord Ikke gjennomført
	Konferanser	Møte med SMA Norge ved barnenevrologisk forening og EMAN	Møtet utsatt til mars 2021
B3	Annet	Innlegg på Aktiv Uke digital i regi av brukerforeningen FFM	2 fra NMK og 2 fra EMAN

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	NMK: Fysioterapikurs 3 dager i samarbeid med Forusklinikken, Stavanger 23-25.10 Fysioterapikurs 3 dager i samarbeid med Kastvollen rehabsenter 16-18.09	Utsatt pga covid-19. Avholdt 3t webinar som alternativ for de påmeldte til begge kursene.
		Kommunikasjonsgruppemøte og redaksjonsgruppemøte i Tromsø i september	Utsatt til våren -21
		EMAN:	EMAN

		Work-shop for fysioterapeuter i barnehabilitering	
		Frambu: Uke 6 (5.2): Å ha en sjelden diagnose og begynne på skolen	Gjennomført
		2 regionale fagkurs DM type 1	
		Tverrfaglig kurs i samarbeid med Helse Midt-Norge og Kastvollen?	Ikke gjennomført
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Fysionettverk rundt nevromuskulære diagnoser	NMK har oversikt over fysioterapeuter nasjonalt som har deltatt på kurs/seminarer
B6	Konferanser Seminar	Barnenevro-seminar SMA og andre aktuelle nevromuskulære diagnoser: Oppdatering vedr. behandling (barnenevrologer)	Gjennomført Frambu/virtuelt 21.september
		NMK fysioforedrag på årsmøteseminar for faggruppen eldre i NFF, fysioterapi ved NMS	-Avlyst pga covid-19
		Foredrag kurs nevrogenetikk 17-18. juni	NMK 1+1 t forelesning
		Arrangere 5 års jubileumskonferanse for Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid?	Ikke planlagt/ikke mulig å gjennomføre
		Nutrition in SMA: current and future perspectives" på Nordisk SMA-møte i regi av Biogen. Juni 2020	1 deltaker EMAN (innlegg A7)
		Arrangert nasjonalt møte for barnenevrologer med interesse for nevromuskulære sykdommer, dels virtuelt, dels fysisk på Frambu. 21.september	1 deltaker EMAN
		RHABU-konferanse	1 deltager EMAN
B7	Undervisning og	NMK: Undervisning fra NMK på	-Bachelor fysioterapi 3t

	veiledning ved høyskoler og universitet	UiT	-Master neurologisk fysioterapi 5t
		Undervisning LIS KNF/nevrologi Tromsø mars	
		Nettkurs Nevromuskulære sykdommer for LIS i Nevrologi Sept-20	Forelesninger fra NMK 1t og EMAN 3t
		Undervisning for leger i medisinsk genetikk UNN, St.Olav, Haukeland	-1 person på NMK, nettbasert mai -20
		Veiledning medisinstudent 2.årsoppgave om NMD, emne VF1 på UiT	-1 person fra NMK
		Fysioterapeuter i Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid sender skriv til fysioterapiutdanningene ved universitetene om mulighet for å undervise om nevromuskulære tilstander.	Sendt til utdanningene i Oslo, Trondheim og Bergen. Positivt svar fra OsloMet.
		Frambu: Undervisning i ergoterapiutdanning (Frambu)	2 timer
		Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser, 15 stp, studieemne i samarbeid med Høyskolen i Innlandet. Kull 2 våren 2020 (Frambu)	Gjennomført
		Undervisning på masterstudiet, Institutt for spesialpedagogikk ved UiO	3 timer
		EMAN fullført mastergrad av Hanna Skorstad Vetlesen, tittel "Assessment of nutritional status in children with spinal muscular atrophy -On treatment with Nusinersen. A cross-sectional study». Veiledere: Marianne Nordstrøm (og Anette Hjartåker)	Gjennomført, mastergrad godkjent, EMAN
B8	Hospitering på senteret	NMK Hospitant (fysio) fra habtjenesten St.Olav.	Informeres i alle relevante fora. Ikke fysisk hospitering pga covid-19.

		Informere om hospiteringsmuligheter ved NMK i relevante fysiofora.	
B9	Digital kunnskapsformidling, inkl sjelden.no	NMK: utvikling av relevante digitale tilbud	-Webinar «Fysioterapi ved arvelige nevro-muskulære sykdommer». 35 deltakere
		VK-innlegg til nasjonal hab-tjenester fysioterapi ved nevro-muskulære sykdommer	«Tverrfaglig behov ved NMD». 90 oppkoblede studio.
		Filme og formidle relevante fysioterapitiltak for alle pasienter på 2-ukers opphold.	Gjennomført. Alle pasienter får med video av aktuelle tester som formidling til lokal tjenesteyter.
		Fysioterapi ved nevro-muskulære sykdommer-kurspakke ferdigstilles i 2020 (Sjelden.no)	- Ikke ferdigstilt pga reiserestriksjoner
		Synliggjøring av kompetansetjenestetilbudet på nettsider og elektroniske håndbøker rettet mot helsepersonell.	Alle tilknyttede diagnoser har fått lagt inn kontaktinformasjon til Norsk nevro-muskulært kompetansesamarbeid på Neuro-NEL, NEL og NHI.
		Plan om å produsere informasjonsfilmer rundt Norsk nevro-muskulært kompetansesamarbeid og ofte etterspurte temaer (fra FFM) videreføres	Videreføres
		Frambu: Nettkurs «Helserelaterte utfordringer og voksne med DM1» NMK og EMAN vil inviteres til å bidra i utviklingen av disse nettkursene	Ikke gjennomført, videreføres
		Nettkurs «Nevromuskulære sykdommer og endret funksjonsnivå i voksen alder»	Planlagt ferdig vinter 2021
		Nettkurs «Hvordan tilrettelegge skolehverdagen for elever som har Duchennes muskeldystrofi?»	Gjennomført
Webinar «Hvordan gjennomføre	Gjennomført		

	nettbaserte støttegrupper for barn og unge?»	
	Webinar: «Spørretime om skolestart for foresatte til barn med en sjelden diagnose»	Gjennomført
	Webinar: «Spørretime om skolestart for ansatte rundt barn med en sjelden diagnose»	Gjennomført
	Webinar: «Å snakke med barn (4-9 år) om sykdom/diagnose og relaterte opplevelser»	Gjennomført
	Webinar: «Å snakke med barn og unge (10-16 år) om sykdom/diagnose og relaterte opplevelser»	Gjennomført
	Webinar: «Brukermedvirkning på 60 minutter»	Gjennomført
	Webinar: «Informasjon til andre om diagnose»	Gjennomført
	Webinar: «Tilrettelegging for aktivitet og mestring hos barn»	Gjennomført
	Webinar: «Tilrettelagt tilvenning i barnehage»	Gjennomført
	Nettbaserte samtalegrupper for unge voksne (19-30 år)	Gjennomført
	Nettbaserte støttegrupper for søsken	Gjennomført
	EMAN: Ferdigstille og videreformidle video om det å være pårørende ved DM1. samarbeid EMAN og Frambu Nasjonale videokonferanser	Ferdigstilt på norsk og engelsk

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 2020.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	12
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	10
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	2
Sum undervisningstimer i 2020	24

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv
- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc
- Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag	NMK	-Pingvinavisa.no 19.02.20 « Sjelden mann i rett stilling »- om forskning på sjeldne, nevromuskulære sykdommer
		EMAN	«Medisinen som kan gi Adolis (3) ekstra leveår koster to millioner i året: – Vi må kanskje selge leiligheten». 1 intervju med en ansatt i EMAN gjennomført-artikkel på nettside TV2.no
			“Bedre kunnskap om fysisk aktivitet hos personer med arvelig nevropati (CMT)», september 2020. Innlegg i Ekspertsykehus bloggartikkel, 3 ansatte EMAN
B11	Populærvitenskapelig formidling	Muskelnytt FFM. Mål om artikler i alle 4 nummer av bladet.	Det ble levert artikler til alle 4 nummer av Muskelnytt fra Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid. Totalt 11 artikler. Se vedlegg.
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	NMK: Minst ukentlig oppslag på Facebook Jevnlige nyheter om temaer knytta til	Vi har 23 287 sidevisninger mot 18 156 i 2019. Unike sidevisninger er 16 527 i 2020,

		nevromuskulære diagnoser på nettside og sosiale medier.	<p>mot 12 067 i 2019. Det ble publisert 10 webartikler i 2020.</p> <p>1291 personer følger facebook siden til NMK. Det er en økning på 140 personer fra 2019. Gjennomsnittlig når postene ut til 548 følgere (postreach), en nedgang på 321. Vi har publisert 107 poster. 33,6% er ikke virale reach, 12,6% er virale reach.</p> <p>«Likes» gjennomsnitt pr. post: 12,3- en nedgang på 8,3. Deling gjennomsnitt pr.post: 1,8 Kommentarer gjennomsnitt: 1,6</p>
--	--	---	--

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Postere	Deltatt på flere konferanser med poster
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	Medlem i Allied health NMD researchers (facebookgruppe)- primært fysioterapeuter/ergoterapeuter	Pågår

6.NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier

B KUNNSKAPSSPREDNING	<i>B 01-03: Brukerrettet aktivitet (brukere/pårørende). Senterets direkte arbeid med navgitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser og individuelle konsultasjoner for å bistå brukere/fagpersoner. Kurs og opphold for buker og/eller familie</i>	Progresjon %
B 01-B 03 Brukere/pårørende (brukerrettet aktivitet)		

B 01-1 Veiledning - VK	Videokonferanse - møter med lokalt hjelpeapparat. Registreres i aktivetsregisteringen	100
B 01-1 Veiledning - VK	Tilby VK ved saker som trenger oppfølging etter inklusjonsopphold/vanlige henvendelser i driften	100
B 01-2 Veiledning - Utreise	Vurderes hovedsakelig ift diagnosegruppene narkolepsi, IH og KLS (jmfr fasemodellvurdering). Utreise vurderes i saker der det trengs spesielt kompetansekrevenende samarbeid med spesialisthelsetjenesten og lokalt hjelpeapparat.	0
B 01-3 Veiledning - telefon, navngitt bruker	Bedre registrering av henvisninger, forespørsler, veiledning til 2. linje - aktivetsregisteringsskjema/Solan	100
B 01-4 Veiledning - konsultasjoner/veiledning på senteret	Narkolepsi: 10 konsultasjoner/veiledning i forbindelse med inklusjon, follow up. Utdeling av skriftlig informasjonsmaterieill; boken Zznork, brosjyre "lov og rett" samt informasjonsskriv om narkolepsi og skole og hjelpemidler ;	100
B 01-6 Andre henvendelser (telefon/epost)	Fra pasienter, pårørende, pasientorganisasjoner og fagpersoner av generell karakter knyttet til NevSoms diagnosegrupper. Resultatmål: 1200 for 2020. Ifbm pandemien og etter utfasing av ADHD er det registrert en nedgang i antall henvendelser i 2020	100
B 02- Kurs/opphold/seminar/konferanser	Informasjons- og opplæringskurs for familier med barn/unge/voksne med en av NevSoms diagnoser. Målsetting for 2020: 2 ukerskurs på Frambu; 10-35 familier på familiekurs og 1-2 helgesamlinger planlegges gjennomført	
B 02-1 Kurs/opphold	Arrangere et ukesopphold for 20 ungdommer med Tourettes syndrom på Frambu, uke 7	100
B 02-1 Kurs/opphold	Arrangere et ukesopphold for 20 ungdommer med Tourettes syndrom i uke 17	
B 02-1 Kurs/opphold	Familieopplæringskurs for 13 familier til pasienter med narkolepsi etter H1N1-vaksinasjon/pandemi i Norge (ca 30 familier i 2018)	100
B KUNNSKAPSSPREDNING	<i>B 04-B 09: Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper. Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper når det ikke gjelder en navngitt</i>	

	<i>bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.</i>	
B 04-B 09 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper	Målsetting for 2020: Videreføring av 2019-aktivitet	
B 04-2 Fagmøte på senteret	Forskningsnettverket NeuroDevelopment. Resultatmål: 2 møter pr mnd; 12 deltakere	100
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Tverrfaglige søvnmøter OUS. Resultatmål: 6 årlige møter, hvorav to på NevSom	0
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Nasjonalt fagnettverk for hypersomnier: fortløpende oppdatering	100
B 04-2 Fagmøte på senteret	Nasjonalt fagnettverk for hypersomnier: to virtuelle møter pr år med faglig innhold	100
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	ADHD Kompetansenettverk: Årlig utlysning av ADHD forskningsmidler siden 2008. Resultatmål: Utlysning av midler; Vurdering og bedømmelseskomitemøte; fordeling av forskningsmidler og oppfølging av tidligere tildelinger	100
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta på ukentlige fagmøter for leger og psykologer på avd. for nevrohabilitering OUS	25
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Søvn og depresjon; deltakelse i forskningsgruppe	50
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Depresjon hos ungdom; deltakelse i forskningsgruppe AHUS-BUP	50
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta forskningsgruppe diabetes i barnepoliklinikken	50
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta på kliniske møter for diabetesgruppen i barneklirikken	50
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	TS voksensatsning: Utlysning av prosjektmidler	100
B 05-1 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	TS voksensatsning: Etablering av faglig nettverk	50
B 05-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	SOVno. Resultatmål: delta i referansegruppe, to møter pr år	50
B 05-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Referansegruppe R-FAAT. Resultatmål: delta i referansegruppe, 2 møter pr år	
B 05-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Referansegruppe RFM Midt. Resultatmål: delta i referansegruppe, 2 møter pr år	50
B 05-2 Deltagelse i fagråd/referansegrupper	Fagråd ADHD Norge. Resultatmål: avklare videre deltakelse ilp av 2020	100

B 06-1 Konferanser	Felleskonferansen 2020. Regionale konferanser i samarbeid med RFM'ene (lik konferanse i alle fire regioner). Resultatmål: delta i prosjektgruppen; deltagelse konferanse i alle de fire regionene	90
B 06-1 Konferanser	Nordic Narcolepsy Symposium , Norway 2020	100
B 06-1 Konferanser	Nasjonal autisemekonferanse 2020 (Tønsbergkonferansen)	50
B 06-1 Konferanser	SSBP 2020 Norway	50
B 06-1 Konferanser	ADHD & diabetes type 1: kurs for barneklippene i HF'ene	25
B 06-2 Seminar	Årlig BUPgen samling. Resultatmål: Dagsseminar for ca 40 deltakere; samkjøring av utredningsrutiner; igangsetting av vitenskapelige prosjekter	100
B 06-2 Seminar	AUP: Storsamling på Losby for ca 40-50 fagpersoner	50
B 06-2 Seminar	Barnesøvnkurs i Stavanger, oktober. Arrangeres i samarbeid med Sovno og NOSM.	50
B 06-2 Seminar	Vudere om oppstart av tverrfaglig undervisning ved universitets-/regionssykehus med nevrologisk avdeling/barneavdeling sammen med undervisning av pedagogisk personell er en hensiktsmessig måte å spre kompetanse om hyperpsomnier.	50
B 06-2 Seminar	Undervisning til leger og fagpersoner i spesialisthelsetjenesten	50
B 06-2 Seminar	Undervisning til leger i primærhelsetjenesten	50
B 06-2 Seminar	Kurs sammen med Frambu i 2020	50
B-07-Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Målsetting for 2020: ca timer undervisning; videreføring av veiledning av 10 PhD stipendiater og 13 masterstudenter	
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Menighetsfakultetet: Institutt for lærerutdanning. Om ADHD og AS, 1 time	100
B 07-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	Oslo Met: Utviklingshemming, traumer, personlighetsforstyrrelser og dissosiasjon; 6 timer	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: The relationship between parent-rated executive dysfunction and social difficulties in children and adolescents with autism spectrum disorder Navn på student: Torske, Tonje	100

B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiS Tittel: Behavioral Phenotype of Smith-Magenis Syndrome (SMS). Individual characteristics and parental and school staff's experiences Navn på student: Nag, Heidi	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: Holdninger til bruk av gentesting Navn på student: Johannessen, Jarle	80
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: NTNU Tittel: Motoriske forhold ved ASD Navn på student: Lise Reindal	80
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Ine T Cockerell	60
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiT Tittel: Navn på student: Lizbett Flores-Garcia	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: Clinical presentation of patients who developed narcolepsy type 1 after the influenza A (H1N1) epidemic and vaccination campaign in Norway - Health related quality of life, psychiatric symptoms and medical comorbidities Navn på student: Nordstrand, Sebjørg	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: Narcolepsy after H1N1-vaccination - an immunogenetic approach for understanding disease risk in vaccinated individuals Navn på student: Viste, Rannveig	60
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiT Tittel: Substance Use Disorder patients with and without Attention Deficit Hyperactivity Disorder: Exploring differences in personality, substance use-related aspects and quality of life in a naturalistic follow-up study	100

	Navn på student: Garcia, Lizbett	
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: Navn på student: Louise R Frøstrup	25
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student Institusjon: UiO Tittel: PTSD ved autisme/utviklingshemming Navn på student: Kildahl, Arvid	80
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-studenter Institusjon: UiO Tittel: Utdfordrende atferd og psykisk lidelse hos personer med utviklingshemming og autisme Navn på studenter: Reistad, Ole Tobias Bjellaanes & Asp, Kristoffer	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-studenter Institusjon: UiO Tittel: Angst hjå personar med autisme og psykisk utviklingshemming Navn på studenter: Skodbo, Erlend & Kostveit, Kristoffer A	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: Høgskolen i Molde Tittel: Utdfordrende atferd og psykisk lidelse hos personer med utviklingshemming og autisme. En analyse av personer med og uten vedtak om bruk av tvang Navn på student: Hansen, Monica	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: UiO Tittel: En undersøkelse av foreldres erfaringer med det spesialpedagogiske tilbudet de mottar i barnehagen når barnet har Autismespekterforstyrrelse Navn på student: Fjærli, Ina	100

B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD/master-student Institusjon: UiO Tittel: The influence of initiating joint attention (IJA) of mothers on the responses of joint attention (RJA) on pre-school autistic children Navn på student: Nudhar, Gunita	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: UiO Tittel: Språklig og kognitiv fungering hos barn med autismespekterforstyrrelse Navn på student: Bakken, Katarina	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: UiO Navn på student: Olderskog, Tonje	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: UiO Navn på student: Knudsen, Marieta O	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: UiO Navn på student: Arnesen, Silje	100
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Hovedfag-student Institusjon: UiO Tittel: Psykiske lidelser hos personer med autisme og utviklingshemming Navn på student: Ingvaldsen, Camilla	50
B 07-2 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning Master-student Institusjon: Universitet i SørØst-Norge Tittel: Endring i symptombelastning hos mennesker med autisme, utviklingshemning og psykisk lidelse etter intervensjon i spesialisthelsetjenesten. Er det sammenheng mellom endring og form for intervensjon? Navn på student: Jane Askeland Hellerud	50
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	LIS undervisning: Søvnforstyrrelser hos barn; utredning og behandling;	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	LIS undervisning Søvnforstyrrelser hos barn; utredning og behandling	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	LIS undervisning OUS, Vår 2020: Tilknytning og eller autisme; 24.03.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Gardermoenmøte: Innlegg om situasjonen/utfordringer for narkolepsipasienter	
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag om TS retningslinjen	100

B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Narkolepsi og tilrettelegging i skole; 05.11.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Mer enn bare søvning	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Psykiske lidelser hos personer med autisme	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Psychopathology in Autism Checklist, PAC - bakgrunn, konstruksjon, skåring og tolkning av resultater	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Angst og tvang; kjennetegn og behandling	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Spiseforstyrrelser som tegn på angst og vegring hos personer med autismespekterforstyrrelser	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Rusbehandling hos personer med Asperger syndrom	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Rusbehandling hos personer med Asperger syndrom	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	AUP multisenterstudie: Foreløpige resultater fra to års oppfølging og behandling	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	AUP multisenterstudie: Foreløpige resultater fra to års oppfølging og behandling	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Sjekklistor og strukturerte intervju	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Narkolepsi og tilrettelegging i skole; 15.10.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Narkolepsi og tilrettelegging i skole; 26.11.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Tilrettelegging i barnehage og skole for barn nevroutviklingsforstyrrelser og med et lite sideblikk på barn med 16p11.2; 12.11.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	ADHD og diabetes; 10.12.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Behandling av psykiske lidelser; 23.10.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Autisme og traumer: forståelse og behandling; 06.05.20	100
B 07-3 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Forsker Grand Prix: "Traumer hos personer med autisme og utviklingshemming" Oslo & finalen i Trondheim	100
B 08 Hospitering på senteret	Kun dagsbesøk	
B 08 Hospitering på senteret	Vurderes fortløpende	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Målsetting for 2020: Øke anvendelse av digitale kanaler for kunnskapsspredning.	

B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Filming av foredrag om "Hva er autisme?"	25
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Evaluering/oppdatering e-læringskurs om narkolepsi	40
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Vurdere utarbeidelse av kurs om KLS/IH for lærere	40
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Nettforelesning om KLS	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Filming av foredrag om "KLS"	85
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Utarbeide tekster om hypersomni til Sjelden.no	
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Helsenorge: faglig oppdatering av tekst om autisme	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Helsenorge: faglig oppdatering av tekst om Tourettes syndrom	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Eksperpsykehuset: Om Tourettes syndrom og søvnforstyrrelser	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	OUS Research.no: Ferdigstille NevSom's innhold	100
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Podcast om sjeldne diagnoser - samarbeid i Avd for sjeldne diagnoser	50
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl sjelden.no	Podcast om narkolepsi: Innspilling av pasient med narkolepsi ble gjort i 2020, mens intervju med fagperson gjøres i uke 3/2021. Kanskje skrive at «Forberedelse for podkast-serie ble gjort, to episoder ble innspilt, men lansering av de første episodene er planlagt første kvartal 2021. Kanskje skrive at «Forberedelse for podkast-serie ble gjort, to episoder ble innspilt, men lansering av de første episodene er planlagt første kvartal 2021.	50
B KUNNSKAPSSPREDNING	<i>B10-B12: Mediaoppslag og populærvitenskapelig formidling. Målsetting for 2020: Promotering av fullførte doktorgrader, TS retningslinjen og egne konferanser</i>	
B 10-Medieoppslag	Besvare henvendelser fra media ved anledning der det er innenfor vårt diagnoseansvar.	100
B 10-Medieoppslag	Stine intervjuet i Dagbladet om narkolepsi. Stor sak i papiravisen 24. februar. Samt	100

	nettsak.	
B 10-Medieoppdrag	Innslag på Dagsrevyen NRK om nytt K.G-Jebsen forskningscenter for asd.	100
B 10-Medieoppdrag	Nettsak på NRK 12. februar om nytt K.G. Jebsen-senter om autisme	100
B 10-Medieoppdrag	Nettsak på OUS 14. februar om nytt K.G. Jebsen-senter om autisme	100
B 10-Medieoppdrag	Intervju i Dagbladet om narkolepsi publisert i Dagbladet nettavis	100
B 10-Medieoppdrag	Post på OUS sin instagramkonto om K.G. Jebsen.senter	100
B 10-Medieoppdrag	Nyhets sak på OUS om Verdens søvndag	100
B 10-Medieoppdrag	Kronikk om søvn. Hovedinnlegg i Dagbladets debattsider, Kronikkforfattere: Berit Hjelde Hansen, overlege og rådgiver ved Nevsom (Oslo Universitetssykehus), Bjørn Bjorvatn, professor ved UiB, leder for Nasjonal kompetansetjeneste for søvnsykdommer ved Haukeland universitetssykehus, Morten Engstrøm, overlege ved St. Olavs hospital, forsker ved NTNU og leder av Norsk Forening for Søvnmedisin og Karoline Lode, overlege ved Stavanger Universitetssykehus.	100
B 10-Medieoppdrag	Intervju med Dagbladet, for sak som publiseres i høst	100
B 10-Medieoppdrag	Spredning av video om Hildes forskning på narkolepsi, til Hjernerådet	100
B 10-Medieoppdrag	Dele video om Hildes forskning på OUS og NKSD facebook-konti	100
B 10-Medieoppdrag	Spredning av sak om at Arvid vant Oslofinalen i Forsker Grand Prix	100
B 10-Medieoppdrag	Deltakelse på utstilling om hjernen ifm Forskningsdagene. Se teksten under bildet "hjereforskning før og nå."	100
B 10-Medieoppdrag	Arvids presentasjonsvideo laget av UiO, ifm Forsker Grand Prix	100
B 10-Medieoppdrag	Arvid intervjuet i Vernepleier, ifm sin forskning, og Forsker Grand Prix	100
B 10-Medieoppdrag	Sissel intervjuet om sak i VG, ung mann m Asperger, bosatt i Risør	100
B 10-Medieoppdrag	Arvid ble intervjuet i Fontene om sitt forskningsprosjekt	100
B 10-Medieoppdrag	Teskt om Sebjørgs doktograd i Axonet	100
B 10-Medieoppdrag	Resett nevner NevSom i henvisningssak til Dagbladet-sak om narkolepsi	100

B 10-Medieoppslag	Flere saker om narkolepsi og svineinfluensavaksinen i Dagbladet	100
B 10-Medieoppslag	Intervju m Sebjørg i forskning.no , om narkolepsi	100
B 10-Medieoppslag	Dagbladet: Lone (22) mener hun fikk narkolepsi etter svineinfluensa-vaksinen. Stine intervjuet, Janita avbildet	100
B 10-Medieoppslag	Morgenbladet: Det vi tror vi vet om autismespekteret i dag. Faglig informasjon av Helverschou SB	100
B-11 Populærvitenskapelig formidling		0
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Autisme og arvelighet Forskning.no	50
B 11-1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Markering av verdens søvndag 13.03.2020 i samarbeid med NOSM og Norsk Nevrologisk Forening	
B-11 Populærvitenskapelig formidling	NAKU: Å identifisere post-traumatisk stresslidelse hos voksne med autisme og utviklingshemming	100
B-11 Populærvitenskapelig formidling	Kronikk: Hvordan ta vare på hjernen?	100
B-11 Populærvitenskapelig formidling	Intervju med <u>Arvid N Kildahl</u> i Fontene: Vi sliter med å tilpasse psykisk helsehjelp til personer med autisme og utviklingshemming	100
B-11 Populærvitenskapelig formidling	Intervju med <u>Arvid N Kildahl</u> i NHI.no: Barn med et handikap mer utsatt for seksuelle overgrep	100
B-11 Populærvitenskapelig formidling	Artikkel i Forskning.no " Barn som fikk narkolepsi etter svineinfluensavaksinen sliter med fedme og depresjon "	100
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Innlegg om kunnskapsbasert TS retningslinje	50
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Autisme og arvelighet i Autisme i dag	40
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Er ekstrem unngåelse av krav patologisk? Betydningen av stress og angst i utvikling av unngåelse og vegring. Autisme i dag 2020 (1) s. 12-19	100
B 11-2 Innlegg i brukerforeningenes publikasjoner	Smerter og tics hos et utvalg av voksne med TS. 2-rette	50
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier		
B 12-1 Hjemmeside	Intranett: oppdatere til korrekt informasjon	100
B 12-1 Hjemmeside	nevsom.no: Målsetting: 4 nye saker pr måned	100

B 12-1 Hjemmeside	Sidevisninger	100
B 12-2 OUS nettside/nyheter	Få inn de viktigste sakene på OUS sin nyhetsside, ca 5 stk.	100
B 12-3 Facebook	Resultatmål: Dele to saker i måneden med brukerforeningenes, og NKSDs facebook-konto. Via mail eller Marits private facebook-konto.	100
B 12-4 Annet	Nyhetsbrev fra NevSom: Målsetting: 4 nyhetesbrev pr år	100
B 12-4 Annet	Nyhetsbrev fra NevSom: Målsetting: øke antall abonnenter med 10%	100
B 12-4 Annet	Nyhetsbrev til fagnettverk CNS hypersomnier	100
B KUNNSKAPSSPREDNING	<i>B13-B15: Internasjonalt kompetansespredningsarbeid</i>	
B 13 Bidrag på internasjonale arenaer	<i>Målsetting for NevSom for 2020: Bidra med foredrag/poster på internasjonale fagkonferanser</i>	
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Clinical organization/follow-up of narcolepsy in Norway	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Role of the Norwegian tertiary narcolepsy expertise center	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Neuroimaging and HLA	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Somatic and psychiatric comorbidity and Qol	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Demography of narcolepsy in Norway	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Narcolepsy Symposium, Norway 2020: Expression levels of P2RY11 in CD4+ and CD8+ T-cells in post- H1N1 NT1 patients and first-degree relatives	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	European Narcolepsy Days Berlin 2020: Challenging cases for diagnosis and management	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	European Association of Neurology (EAN) Congress 2020 Teaching course: Neurology by night: how sleep features can improve detection, prevention and potentially repair neurological diagnoses - Level 3	100
B 13 1 Foredrag (internasjonalt)	ESRS 2020, Spain: The structural and functional brain profile of post-H1N1 narcolepsy	100

B 13 2 Poster (internasjonalt)	ESRS 2020, Spain: Narcolepsy following the H1N1-pandemia/vaccinations in Norway - 10 year update	100
B 13 2 Poster (internasjonalt)	INSAR 2020, USA: Helverschou SB; Increasing access to mental health services for individuals with autism and intellectual disability: bridging the gap between research and clinical practice	100
B 13 2 Poster (internasjonalt)	INSAR 2020, USA: Kildahl NA et al Clinicians' perceptions of re-experiencing and avoidance symptoms in PTSD in adults with autism and ID	100
B 14 Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter		
B 14 Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	ENIGMA CNV	20

7.Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	<p>Utreiser: Samme nivå som 2019, mulig reduksjon for enkelte faggrupper.</p> <p>Fortsette å gjennomgå kritisk arbeidsform med fokus på å redusere utreiser og utnytte andre arbeidsformer.</p> <p>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</p> <p>Systematisere og utvikle nasjonale faglige nettverkssamarbeid både på individnivå og systemnivå.</p> <p>Utvidet bruk av videokonferanser (VK).</p> <p>Prøve ut bruk av streaming for</p>	<p>15 fysiske utreiser ved sykepleier eller fysioterapeut (begrenset omfang pga. Covid-19 pandemi)</p> <p>Covid-19 pandemi har gitt økt fokus på og bruk for digitale tjenester.</p> <p>Tverrfaglige VK-møter om barn og voksne pasienter med andre sykehus, lokalt helsepersonell og pedagogisk personale vedr. pasienter (barn og voksne) med alle helseregioner.</p> <p>Råd og veiledning pr telefon og video til sosionomer som jobber med CF-pasienter i Norge</p>

		<p>overføring av kurs/foredrag via internett.</p> <p>Gjennomføre bruk av individuelle konferanser (antall 15).</p>	
		<p>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</p> <p>Etablere rammeverk og gode samarbeidsformer vedrørende klinisk virksomhet Barnemedisinsk avdeling og Lungeavdeling OUS</p> <p>Gjennomføre avgrenset klinisk virksomhet.</p> <p>Veiledning og opplæring iht. navngitt bruker</p> <p>Hospitering av diverse fagpersonell fra hele landet.</p>	<p>Informasjon og veiledning til pasienter (barn/voksne) og pårørende i forbindelse med kontroll og oppfølging ved NSCF</p> <p>Informasjon og opplæringsopphold for ny-diagnostiserte barn med CF</p> <p>Bruker sjekklister for «transisjon»</p> <p>Veiledning om navngitt pasient til fagpersoner i tverrfaglige møter eller etter forespørsel.</p> <p>Årskontroller og polikliniske konsultasjoner (CF, PCD, SDS).</p> <p>Veiledning om navngitt pasient til fagpersoner i tverrfaglige møter eller etter forespørsel.</p> <p>Fysisk oppmøte eller digitalt via Confrere/Whereby toparts ID-videolink.</p> <p>Ikke utført pga. Covid-19 pandemi</p>
B2	Kurs/opphold	<p>Gjennomføre kurs i henhold til plan for alle NSCF's diagnoser.</p> <p>Kurs for ungdom</p> <p>Kurs for pårørende/nære slektninger</p>	<p>Dette er satt på vent pga. Covid-19 pandemi. Utarbeidet kursplan for 2021 som skal gå digitalt.</p>
	Seminar		
	Konferanser		

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	<p>Nettverksmøter, VK. Videreutvikle system for dette.</p> <p>I henhold til kursprogram.</p> <p>Gjennomføre 10 nettverksmøter.</p> <p>Nasjonalt nettverksmøte for CF og PCD-leger, Gardermoen.</p> <p>Nasjonale fagspesifikke møter og seminarer ved NSCF.</p>	<p>Samarbeidsmøte (fysisk) i fora for fysio,-og ergoterapeuter i NKSD</p> <p>Fagmøter v/NSCF for samarbeidende personell i OUS</p> <p>Webinar/nettverksmøte for leger som jobber med CF og PCD i Norge. Arrangert av NSCF</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>Etablere tverrfaglige team i samarbeid med andre aktører ved egen institusjon og andre. VK.</p> <p>Gjennomføre 10 teammøter.</p>	<p>Nettverksmøter for sosionomer i NKSD</p> <p>Nettverksmøter for kommunikasjonsmedarbeidere i NKSD og redaksjonsforum i «Sjelden.no»</p> <p>Deltakelse i tverrfaglig team: CF-voksen og CF-barn, OUS.</p> <p>Tverrfaglig, ukentlig møte med faggrupper fra NSCF, Lungemedisinsk avdeling og Avdeling for klinisk service (KSB), Fysioterapiseksjonene og psykologer.</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. 	<p>LIS undervisning «Nasjonalt Intro Kurs». Forelesning om «PCD og ikke-CF bronkiektasier»</p> <p>LIS undervisning Cystisk Fibrose</p> <p>LIS undervisning: Sjeldne- og</p>

			<p>spesielt kompliserte lungesykdommer- Forelesning om PCD, Forelesning om CF.</p> <p>Innlegg om CF på Sjeldendagen 28.februar: «Cystisk fibrose – en sjelden historie».</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>Undervisning av studenter i klinisk ernæring, UiO (ERN4410).</p> <p>Forelesning «Chronic Lung Disease in Children» år 5 medisinske studenter v/UiO</p>
B8	Hospitering på senteret	Møte forespørsler fra tverrfaglig personell hele landet.	Tilbud om supervisjon og opplæring i CF til LIS leger ved Lungemedisinsk avdeling.
B9	Digital kunnskapsformidling, inkl sjelden.no	<p>Utvikle e-læringskurs i samarbeid med læringsportalen Sjelden.no.</p> <p>Fortsette utforming av sentrale dokumenter til eHåndboken om diagnostikk, behandling og oppfølging av personer med CF, PCD og SDS. Godkjente dokumenter legges tilgjengelig via NSCFs nettsider.</p> <p>Utvikle tilsvarende tekster på Helse Norge med linkfunksjon.</p>	<p>Deltatt i film (E-læringskurs)om CF i barnehagen i samarbeid med sjelden.no</p> <p>Teks nettside om lungefysioterapi ved Covid19</p> <p>Alle faggrupper involvert</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 2020.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	2
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	2
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	2
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	6

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- 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.	<p>12.12.2020: Magasinet, Dagbladet «Mamma kan dø». Oppslag om CFTR-modulerende behandling og saksbehandling i Nye Metoder. Fokus Anja Klock med CF. Kilde: Ellen Julie Hunstad, NSCF</p> <p>19.01.2020: www.cfnorge.no CF-mor og CF-sykepleiere i NSF Fagbladet til lungesykepleiere 2-2019 «Å være CF-mor» «Tett på Cystisk fibrose (CF)», Ellen Julie Hunstad, Marianne Bakkevig Lund og Malene Lie.</p> <p>https://www.nrk.no/norge/is-kvinne-tilbake-til-norge--dette-vet-vi-om-barnets-helsetilstand-1.14867672 Kilde: Egil Bakkeheim</p>
B11	Populærvitenskapelig formidling	Bidra med tekst og intervjuer til NCF sin hjemmeside.	Innlegg på OUS -bloggen Ekspertsykehuset:

			«Screening av psykisk helse ved cystisk fibrose»
			«Kronisk våt hoste hos barnet kan være PCD»
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		<p>NSCFs nettside (treff:2743) Ansatte ved NSCF (treff:550)</p> <p>Nyhetsartikler på NSCFs nettside: Reiseråd – koronavirus (treff:1497)</p> <p>Koronavirus – oppfølging og kontroll ved Oslo universitetssykehus (OUS) (treff: 1043)</p> <p>Spørsmål og svar til NSCF om koronavirus (treff: 6539)</p> <p>Smittespredning kan nå gå over i en ny fase (treff: 491)</p> <p>Gode nyheter om situasjonen for CF-pasientene i Italia (treff: 608)</p> <p>Oppfølging og kontroll ved Oslo universitetssykehus (OUS) (treff:321)</p> <p>Slik kan du få helsehjelp hjemmefra</p> <p>Trenger du noen å snakke med?</p> <p>Følg våre anbefalinger</p> <p>Informasjon om koronavirus og barn med kronisk sykdom (treff: 607)</p> <p>COVID -19 ved cystisk fibrose, primær ciliær dyskinesi og Shwachman-Diamond syndrom (treff: 250)</p>

			<p>Screening av psykisk helse ved cystisk fibrose (treff:121)</p> <p>Tilrettelegging i barnehage og skole for barn med CF, PCD og SDS (treff:177)</p> <p>Primær ciliær dyskinesi er underdiagnostisert (treff:139)</p> <p>Oppfølging i lungefysioterapi ved CF (treff:124)</p> <p>Ny leder ved Norsk senter for cystisk fibrose (treff:90)</p> <p>Alle ansatte har bidratt til info på NSCF hjemmeside</p> <p>«Visste du at...»Norsk CF-registers pasientvennlige årsrapport</p> <p>Innlegg på bloggen Ekspertsykehuset «Kronisk våt hoste hos barnet kan være PCD»</p>
--	--	--	---

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Foredrag og postere ved relevante møter og konferanser.	Ikke presentert poster om SDS pga. Covid-19 pandemi (avlyst konferanse i Cambridge april 20)
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetverk	Samarbeide med BESTILICA prosjekt basert i Sveits (internasjonal PCD kohort).	Medlem av BEAT-PCD; leder for WP2 BEAT-PCD ERS CRC. Utvikling av internasjonal PCD-gen variant database
		Stimulere til medlemskap i ESCF	Alle som ønsker er medlemmer.

	for ansatte ved NSCF. Stimulere til aktiv deltagelse i Working Groups og prosjekter.	<p>Deltagelse i ECFS Neonatal screening working group og Diagnostic working group.</p> <p>Medlem av European Cystic Fibrosis Society Patient Registry, Steering Group.</p> <p>Medlem av European Cystic Fibrosis Society Patient Registry, Definitions Group.</p> <p>Hjemmebehandling med intravenøs antibiotika ved CF – bruk av elastomerpumper: Forespørsel om erfaringsutveksling og foredrag for farmasøyter ved sykehusapotek i Danmark. - 4 videomøter med farmasøyter og sykepleiere - ett nasjonalt digitalt seminar for sykehusfarmasøyter med 30 minutters innlegg fra Ullevål sammen med Dag Fossum, OUS sykehusapotek.</p> <p>Påmeldt konferanse, men avlyst</p>
	SDS internasjonalt fagsamarbeid	

8.Senter for sjeldne diagnoser SSD

B - Kunnskapsspredning til BRUKERE/PÅRØREN DE	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 01 Henvendelser	Behandlet 3144 henvendelser på telefon, e-post, brev eller oppmøte. (2019: 3533)

B 01 Konsultasjoner/ veiledning på senteret eller OUS	Mål: Opprettholde 2019-nivå på konsultasjoner og poliklinikk, urealistisk pga koronapandemien. 195 konsultasjoner på SSD eller i OUS. (2019: 338) 217 hjemmetransfusjonskontroller for blødere med faktorbehandling. (2019: 258) Dette er ledd i behandling og har derfor gått som vanlig inder korona. Litt nedgang fordi pasienten ikke ønsket å møte/reise pga korona.
B 01 Møte med lokalt hjelpeapparat - Utreise	7 utreiser - møter med lokalt hjelpeapparat. Opprettholde 2019-nivå, men maximum 60 % som utreise Sterkt påvirket av korona. (2019: 62)
B 01 Møte med lokalt hjelpeapparat - VK	52 videokonferanser - møter med lokalt hj.apparat. Opprettholde 2019-nivå, men minimum 40 % som videokonferanse. Sterkt positivt påvirket av korona. (2019: 23)
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Mål: Arrangere 9 kurs for pasienter og/eller pårørende i tillegg til 8 PKU-dager. Arrangert åtte kurs i tillegg til koronatilpassede PKU-dager.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Fem koronajusterte PKU-dager i løpet av året. De tre første PKU-dagene ble slått sammen til ett foreldreseminar, i tillegg 3 x sendt oppgavepakke hjem og laget film om Tobias.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Kurs om blødersykdom , familiekurs 2.-6. mars 2020, Frambu
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Kurs om Huntingtons sykdom for pårørende, 2 dager. Håndtering av psykososiale utfordringer ved Huntington sykdom. Digitalt.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Kurs om øsofagusatresi for foreldre. AVLYST pga ressursituasjon på SSD. Planlegger digitalt kurs i 2021.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Ekstra kurs om HHT/Mb. Osler pga stor søknad til kurs i 2019. AVLYST, deltakere er i risikogruppe for Covid-19. SSD vil bidra med digitale forelesninger på Foreningens kurs i 2021. Planlegging påbegynt.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Kurs om EB og iktyose , familiekurs. UTSATT til 2021 pga korona.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Kurs om blødersykdom, foreldre til nydiagnostiserte. Endret til digitalt kurs, se A 08-3.
B 02 Våre kurs/konferanser/semina r/ opphold	Startet planlegging av (stort sett) digitale kurs som skal gjennomføres våren 2021

B 03 Annet	
B 03 Annet	"Skolestartboka" - sendes ut til alle som skal starte i 1.klasse 2021
B 03 Annet	Utsendelse av boka "Spørsmål du lurer på, men ikke tør..." (Blæreekstrofi og -epispadi). Til barn som blir 10 år dette året
B 04 - 09 Kunnskapsspredning til HELSEPERSONELL OG ANDRE FAGGRUPPER	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/møter i senterets regi	Produsere/revidere, forberede og gjennomføre 15 kurs for fagpersoner (e-læring for fagpersoner, se post B09)
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	VK, fagpersoner i skolen for CAH som ikke har tilbud om e-læring.
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	VK, fagpersoner i skolen for mastocytose som ikke har tilbud om e-læring.
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	NKS: Prosedyregruppe, møtes ved behov
B 04 - 1 Fagkurs/møter i senterets regi	NKSD fysioterapi/ergoterapiforum x 3 per år; 6 møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	Satsingsområde i 2020 - styrke samarbeid med kliniske miljøer. Dette ble sterkt påvirket av korona og satsningsrådet er videreført til 2021.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS DSD-team Vi blir invitert til halvårlige møter. Deltatt på ett møte i 2020.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Fabryteamet (x1-3/år) SSD koordinerer. Møte på SSD. Ett møte i teamet, flere møter i prosjektgruppen.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Gorlin team x2 Gjennomført forberedende møter før Gorlin-klinikk X 2.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS HHT/Osler teamet x 1-2 / år. Tre møter og aktivitet for oversettelse og tilpasning av europeiske retningslinjer.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Huntingtons sykdom team x 2-3/år. To møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS - Bardet-Biedl syndrom Liten aktivitet pga få pasienter. Håper på oppsving i samarbeidet pga BBS-prosjekt.

B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Craniofacialt team Deltatt på møter 2.hv.uke (Koronastengt fra mars til juni.)
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Mastocytose-nettverket, Ingen aktivitet
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS - Metabolsk tverrfaglig møte 1/mnd. SSD deltar hvis en av våre diagnoser/brukere blir diskutert. Vi er der for læring. Ikke deltatt i 2020, mye pga korona.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS - PKU-team x 3. To møter. SSD koordinerer
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS - Tverrfaglig møte KIR avd. B2 (x 1/uke) Korona-redusert, men deltatt i en del.møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Bløderstab hver 14. dag.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	OUS Immunsviktteamet (Utvidet utenfor OUS) 6-8/år. SSD koordinerer. Møte på SSD. Fire møter i 2020 pga korona og nye ansatte. Tverrfaglige møter for diskusjon om diagnostikk, utredning og behandling av voksne og barn med primær immunsvikt. Møtene gjennomføres med videokonferanseutstyr med økende interesse for deltagelse fra andre helseregioner.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	HS-nettverket. 2 møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKS Felles møteplass for kommunikasjonsarbeidere i avdelingen x2-4/år Avlyst pga korona.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKSD netterk for pedagoger x 2/år. To møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKSD nettverk for kliniske ernæringsfysiologer x 2/år. Ett møte.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKSD Nettverk for kommunikasjonsarbeidere x 2/år. To møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKSD nettverk for leger x 2/år. To møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag-/tverrfaglig gruppe/team	NKSD nettverk for sosionomer x 2/år. Ett møte.

B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	NOSPI - norsk spl.-gruppe for primære immunsviktdommer. Ett møte.
B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	RH/HABU nettverkssamling for sosionomer i Helse SørØst. Ingen møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	Sykepleierfaglig nettverk om ARM og blæreekstrofi/ -epispadi (OUS + St.Olav) x 2/år. Ingen møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	UIO Ernæringsoppfølging for sårbare grupper. Ingen møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	Møte i fagspesifikt nettverk for sosionomer og barnevernspedagoger i OUS. Syv møter.
B 05- 1 Deltakelse i fag- /tverrfaglig gruppe/ team	LIS spesialistgruppe for koagulasjonsprodukter. Heidi Glosli. Flere møter i 2020.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd FBIN Blødersykdommer (x1-2/år) To møter.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd for aniridi (x1-2/år) Ett møte.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd for anorektale misdannelser (x1/år) Ett møte.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd for Blæreekstrofi/ -epispadi (x2/år) Ingen møter.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd for EB (x2-3/år) Ingen møter.
B 05- 2 Deltakelse i fagråd	Fagråd PKU (x2 per år) Ett møte.
B 06 Våre konferanser/ seminar for fagpersoner	
B 06 Våre konferanser/ seminar for fagpersoner	Dagseminar for leger og sykepleiere om primære immunsviktsykdommer. Digitalt. 3.desember

B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	I henhold til avtaler og forespørsler. 2020: Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell: 8 t Videreutdanning av helsepersonell: 272,5 t Etterutdanning av helsepersonell: Utdanning av annet personell: 15 t (ped.psyk og spes.ped.) Sum undervisningstimer i 2020 295,5
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet, om sjeldne diagnoser 3. semester tannleger, 2 timer, 25 studenter.
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiB - Masterstudiet i genetisk veiledning: Undervisning om Huntingtons sykdom. 4 personer (2 stud., genetiker og studentveileder) 4 timer
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Institutt for spesialpedagogikk, Master-studenter. Tema: Ulike årsaker til utviklingshemming. 25 studenter, 8 timer.
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Institutt for pedagogikk. En dag med masterstud. Tema: Antall: 20 Varighet: 6 timer
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet om HHT (Osler). Samarbeid med Oslerforeningen. Undervisningen lagt til Trømsø. Digitalt. Varighet: 2 timer
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet: 2. års studenter Tema: Sjeldne diagnoser og kompetansetjenesten 2 timer, 25 delt.
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Institutt for pedagogikk: Ped.psyk. studenter Tittel: Å være foreldre til barn med sjelden diagnose. 1 time, 30 delt.
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet Tannpleiestud. 3. år. Tema: Om Sjeldne diagnoser, første møte med tannhelsetjenesten. Antall: 19 stud. Varighet: 2 timer
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Undervisning av leger i spesialisering ved St Olav universitetssykehus. Om blødersykdommer. Ca 40 deltagere. 1 time
B 07- 1 UNDERVISNING ved høyskoler og universitet	Undervisning for masterstudenter i klinisk ernæring (ERN4400), Avdeling for Ernæringsvitenskap, UiO. Tema: Om sjeldne diagnoser Antall ca. 25 studenter. Varighet 1 time. D321

B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Antall veiledningstimer:
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO (PhD) Tittel på oppgave: Navn på student: Anita Myhre Antall veiledningstimer: 50,5 t
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO (PhD) Tittel på oppgave: Navn på student: Siri Hagen Kjølaas Antall veiledningstimer: 53.5 timer
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO (PhD) Tittel på oppgave: Navn på student: Deniz Zelihic Antall veiledningstimer: 95,5 timer
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO (PhD) Tittel på oppgave: Navn på student: Nina Lindberg Antall veiledningstimer: 2 timer
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiB (PhD) Tittel på oppgave: Navn på student: Hilda Sønsterud Antall veiledningstimer: 3 timer
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO (PhD) Tittel på oppgaven: Å leve med DSD: Livsløp og sårbare faser Navn på student: Line Mediå Antall veiledningstimer: 12
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: OUS, Rikshospitalet, Ullevål, og Sunnaas sykehus (PhD) Tittel på oppgaven: Når bakteriene inntar hjernen Navn på student: Ane Gretesdatter Rogne Antall veiledningstimer: 12
B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Institusjon: UiO, Institutt for spesialpedagogikk. Tittel på masteroppgaven: DSD Livskvalitet for foreldre og barn. Navn på student: Malin Kristine Thams Grindbakken Antall veiledningstimer: 18

B 07- 2 VEILEDNING ved høyskoler og universitet	Avdeling for Ernæringsvitenskap, UiO. Tittel: Assessment of diet and quality of life among adults with early treated phenylketonuria in Norway. Student: Sara Seidel Antall veiledningstimer: 20
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Svenske leger og sykepleiere (Fabry) Fabry Disease: Genetics, inheritance and female perspectives. 60 min. 15 personer.
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervisning om Huntingtons sykdom til institusjon i Finnmark
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Fagkurs om Glutarsyreemi til personale. 1 time
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Vikersund kurbad. Pasient og pårørendeundervisning, 14 personer, 3 timer
B 07- 3 Undervisning IKKE ved høyskoler og universitet	Vikersund kurbad. Pasient og pårørendeundervisning 10 personer, 3 timer
B 08 Hospitering på SSD	Etter forespørsel - ingen 2020
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør : Synne Heivang
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Anorektale misdannelser , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikre innhold, invitere til kurs og sende ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Blødersykdom , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikre innhold, invitere til kurs og sende ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Iktuose , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikre innhold, invitere til kurs og sende ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Kraniofaciale misdannelser , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikre innhold, invitere til kurs og sende ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no

B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	PKU , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikre innhold, invitere til kurs og sende ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Primære immunsviktsykdommer , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold, invitert til kurs og sendt ut lenker. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Øsofagusatresi , for fagpersoner i skolen. Kvalitetssikret innhold, invitert til kurs og sendt ut lenker to ganger i år. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Huntington sykdom , kvalitetssikret nettbasert kurs for fagpersoner (helsekompetanse.no). Invitert til kurs og gjennomført to ganger i år.
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Blæreekstrofi og epispadi , for fagpersoner i skolen. Kurset er produsert i samarbeid med Team for digital læring. Kurset ligger fast på sjeldnediagnoser.no og sjelden.no
B 09 Digital kunnskapsformidling inkl. Sjelden.no	Diagnoser med problemer i proteinmetabolismen . E-læring for fagpersoner som arbeider med barn og voksne med ekstra hjelpebehov.
B 10 Medicoppslag med/om SSD	
B 10 Medicoppslag med/om SSD	Diagnose: Gallegangsatresi Tittel på nettsaken: Å leve med Gallegangsatresi og levertransplantasjon. Publisert i nhi.no: https://nhi.no/a-leve-med/a-leve-med-levertransplantasjon/?page=13 Kommentar SSD: SSD er brukt som referanse med lenke til nettside, diagnosen er også omtalt (30.04) i Stavanger Aftenblad, Aftenposten, BT m.fl. i en artikkel om Bastian Fjelnset (samme artikkel, gjennom Schibsted-samarbeidet)

<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Ektodermal dysplasi Tittel på reportasjen: Thor Haakon (10) vil se ut akkurat slik han gjør: - Det er litt kult å være annerledes Publisert 26.01-2020, i Avisa Nordland Pluss (opprinnelig produsert i Oppland Arbeiderblad, papir), https://www.an.no/thor-haakon-10-vil-se-ut-akkurat-slik-han-gjor-det-er-litt-kult-a-vare-annerledes/s/5-4-1154757?key=2020-01-27T13:21:11.000Z/retriever/4cc2f8aa2e12bbaa562726867ab8a183b9efc34b Har også blitt publisert i Drammens Tidende Pluss, Glåmdalen Pluss (web), Østlendingen Pluss (web), Sarpsborg Arbeiderblad Pluss (web) - Akershus Amtstidende Pluss (web) - Halden Arbeiderblad Pluss (web) Kommentar SSD: Samarbeid med NRK Super og dokumentarserien «Unik» i 2019 gav ringvirkninger utover serien. Positiv artikkel om å være annerledes, fin fremstilling. SSD er kilde til faktaboks.</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Iktyose Tittel på sak: Bård Hoksrud spør om dekning av utgifter i Stortinget til helse- og omsorgsminister Bent Høie Publisert 20.02.20, Stortinget.no, https://www.stortinget.no/no/Saker-og-publikasjoner/Sporsmal/Skriftlige-sporsmal-og-svar/Skriftlig-sporsmal/?qid=78921 Kommentar SSD: Kompetansesenter brukt i begrunnelsen.</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Iktyose. Mamma (USA) deler sin historie/sak. Faktaboks som går til Iktyose på vår nettside, https://www.onlinenytt.com/hun-blir-tvunget-til-a-ta-akutt-keisersnitt-i-uke-34-men-da-de-far-se-babyens-ansikt-blir-det-helt-stille-i-rommet/</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Huntington Tittel på blogginnlegg: Store utfordringer for barn som står i skyggen av Huntingtons sykdom Publisert 25.02.2020 på Ekspertsykehuset, skrevet av Siri HK og Gunvor Ruud (SSD), https://ekspertsykehusetblog.wordpress.com/2020/02/25/store-utfordringer-for-barn-som-star-i-skyggen-av-huntingtons-sykdom/</p>

<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Kraniofacial (annerledes ansikt) Tittel på sak: Ikke spør om det, en dokuserie på NRK. Publisert høsten 2020 (november), NRK1 og NRK.no Kommentar SSD: Kristin BF fikk henvendelse fra NRK i juni, hun viste til ulike brukerforeninger og UngFaceIT. Det ble til en episode om annerledes ansikt (sesong 2) der en av våre brukere er med. Har siden inngått samarbeid med en annen deltaker om å promotere UngFaceIt på sin sosiale kanal. Denne ble fulgt opp 26.11 med en artikkel på NRK.no, "Spørsmålet du ikke bør stille folk med et annerledes utseende", der Kristin BF refereres.</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Div., som bl.a. forårsaket blindtarstomi (det er dette SSD er faktaleverandør av) Tittel på sak: "Målet vårt var å gi Oscar gode øyeblikk " Publisert 27.02 i Sykepleien, https://sykepleien.no/meninger/innspill/2020/01/malet-vart-var-gi-oscar-gode-oyeblikk</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Hemofili Tittel på blogginnlegg: «Første stikk» Publisert 05.08.2020 på Ekspertsykehuset, skrevet av Siri Grønhaug, https://ekspertsykehusetblog.wordpress.com/2020/08/05/forste-stikk/</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Hemofili Blogginnlegget "Første stikk" ble fulgt opp 25.09.20 på TV2 God Morgen Norge, der Siri Grønhaug var i studio, sammen med Sigrud og mamma Kristine. «12 år gamle Sigurd setter i intravenøs på seg selv». https://www.tv2.no/v/1594560/</p>

<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Huntington Tittel på nettsak: «Sykepleieren stålsetter seg og gir henne dødsdommen, men Mari bare ler: – Det var det jeg visste!» Publisert 25.11.2020, klikk.no, https://www.klikk.no/helse/doktoronline/huntingtons-sykdom-mari-har-fatt-dodsdommen-6969866 Kommentar SSD: Faktaboks om Huntington med SSD som kilde og lenke til nettside</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Diagnose: Kraniofaciale Tittel på sak: "Liker du ikke ditt eget speilbilde?" (artikkel om Ung Face IT) Publisert 21.02.20 på nettstedet Ung.no, https://www.ung.no/kropp-helse-og-ex/4482_Liker_du_ikke_ditt_eget_speilbilde.html Kommentarer SSD: Har gjennom denne artikkelen utviklet et videre samarbeid med Ung.no, en viktig aktør og kanal også i fortsettelsen av prosjektet.</p>
<p>B 10 Medieoppslag med/om SSD</p>	<p>Andre SSD-diagnoser omtalt, men uten henvisning til SSD:</p> <ul style="list-style-type: none"> - PKU, 16.02.2020 i Aftenposten: «Den amerikanske firebarnsmoren vil krysse Norge på ski for å finne en kur mot datterens sykdom». - Crouzon, 280220 i Se og Hør: Folk må slutte å stirre på oss (lenke fungerer ikke). - Alport, 250720 i TV2, Rekordlang venteliste for nyretransplantasjon. - Øsofagusatresi, 260720 i Hadeland, Frida (11 måneder) og mamma Hege (35) bodde på sykehuset i sju måneder. - Kraniosynostose (2 artikler), 040820 i Dagbladet, Teddi Mellencamp: Deler oppdatering om syk datter og denne diagnosen. - Gallegansatresi, 040820 i Tidsskriftet, Gul hud uten gulsott.
<p>B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling</p>	

B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	<u>Charlotte von der Lippe</u> Tekst til magasinet Kamille om Arginase mangel. Magasin: Kamille 13 - 09_18_2020 Sola ble borte. Mistet datteren.
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Charlotte von der Lippe. Magasinet Kamille: Den vonde arven. Huntingtons sykdom
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	<u>Charlotte von der Lippe</u> intervjuet i artikkel om Tako-senteret – et lavterskeltilbud: Mye kunnskap om sjeldenhet. https://www.tannlegetidende.no/i/2021/1/m-2904
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	<u>Charlotte von der Lippe</u> Tekst om genetik og gentesting til Sanofi
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	<u>Siri Grønhaug</u> intervjuet i Blødernytt 02-2020: Vil savne pasientkontakten
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Intervju med masterstudenter som har skrevet om en av senterets diagnoser. Dette blir til en større nettartikkel som promotes gjennom en kort film av studenten på vår facebookside. I 2020 ble det produsert 3 slike masterintervju.
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Master_Intervju av masterstudent og klinisk ernæringsfysiolog Said Shafi Faryabi: "Et sunt kosthold er viktig for personer med primær immunsvikt" . Undersak om masteroppgaven til Jaweria Iqbal, som omhandler samme tema.
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Master_Intervju av masterstudent og spesialpedagog Malin Kristine Thams Grindbakken: "Etterlyser en mer helhetlig forståelse av kjønn"
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Master_Intervju av masterstudent (og nå PhD) Line Mediå: "Mangel på forenklet språk kompliserer for åpenhet om diagnose"

B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Det er en del av SSDs rutiner at forfatter av en publiserte vitenskapelige artikkel lager et utkast til et populærvitenskapelig sammendrag. Dette utkastet bearbeides av kommunikasjonsrådgiver og legges deretter ut på SSDs nettside, sortert alfabetisk og etter diagnose. I 2020 ble det produsert åtte slike pop.vit. sammendrag.
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID: 32482717: « Oppdagelsen av LCAT-mangel og oversikt over aktuell forskning »
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel www.duo.uio.no/handle/10852/78307 : « Tvetydigheten ved å forberede og å være forberedt på en pasientkonsultasjon »
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID 32231525: " En gjennomgang av forskningslitteraturen om medfødt binyrebarksvikt og seksuell orientering "
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID 31972368: " Å ha et barn med Bardet-Biedl syndrom kan bli ekstra krevende når hjelpeapparatet mangler relevant diagnosekunnskap "
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID 32162754 : " Gentesting for Huntington sykdom er en psykisk påkjenning uavhengig av godt eller dårlig test-svar "
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID 33146080: " Står alene med sine mage- og tarmplager "
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikler PMID 31982089: " Har kartlagt kosthold og vekst hos norske ungdommer med øsofagusatresi "
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Pop. vit. sammendrag av artikkel PMID 32231525: En gjennomgang av forskningslitteraturen om medfødt binyrebarksvikt og seksuell orientering. https://doi.org/10.3389/fnbeh.2020.00038)
B 11- 1 Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Planlagt arrangement for NKSD i Arendalsuka ble avlyst pga korona. Tar tematikken videre til 2021 (persontilpasset medisin)

B 11- 2 Innlegg i brukerforeningens publikasjoner	Etter avtale eller på forespørsel.
B 11- 2 Innlegg i brukerforeningens publikasjoner	<u>Siri Kjølås:</u> Innlegg i medlemsbladet til Landsforeningen for Huntingtons sykdom. Mars.
B 11- 2 Innlegg i brukerforeningens publikasjoner	<u>Elisabeth Daae</u> Debra, 1. innlegg: Om EB-prosjektet
B 11- 2 Innlegg i brukerforeningens publikasjoner	<u>Elisabeth Daae</u> Debra, 1. innlegg: Oppdatering av EB-prosjektet
B 11- 2 Innlegg i brukerforeningens publikasjoner	<u>Kristin B Feragen</u> Debra, 3. innlegg: Om Ung Face IT
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier, retrigger	
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier, retrigger	Følge opp senterets kanaler på sosiale medier
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier, retrigger	sjeldnediagnoser.no: <u>Sidevisninger</u> totalt i 2020: 240.828 (2019: 235.836) Sidevisninger 2. halvår 2020: 111.363 (1. halvår 2020: 115 038) <u>Mest besøkte nettsider:</u> 1. Systemisk mastocytose 2. Forsiden 3. Primaere immunsviktsykdommer 4. Huntingtons sykdom 5. Oslers sykdom HHT 6. Ektodermale dysplasier ED 7. Epidermolysis bullosa EB 8. Fabry sykdom 9. von Willebrands sykdom 10. Apert syndrom 11. Pierre Robin sekvens 12. PKU Fenylketonuri 13. Mastocytose i hud 14. Øsofagusatresi 15. Diagnoser 16. Crouzon syndrom 17. Anlatresi 18. Alport 19. Om oss
B 12 Web-aktivitet og sosiale medier, retrigger	Facebook: 2122 følgere Twitter: 736 følgere
B 13 Bidrag på nasjonale og internasjonale arenaer	Nasjonalt og internasjonalt kompetanse-SPREDNINGsarbeid.
B 13- 1 Foredrag	Bidra med min. 6 muntlige nasjonale eller internasjonale presentasjoner. Ikke mulig i 2020 pga korona og avlyste konferanser.
B 13- 1 Foredrag	Appearance Matters 9, - AVLYST. Fem godkjente abstracts er overført til 2021.

B 13- 1 Foredrag	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 European Congress of Thrombosis and Haemostasis (ECTH)
B 13- 1 Foredrag	RE. Matlary, <u>H. Glosli</u> , M. Grydeland, P.A. Holme Defining normal physical activity in teenagers and young adults with haemophilia A - the HemFitBit-study World Foundation of Hemophilia 2020, Kuala Lumpur.
B 13- 1 Foredrag	Fabry disease: Genetics, inheritance and female perspectives. (Sanofi, videoforedrag, svenske leger/sykepl. 15 delt. Varighet 60 minutt)
B 13- 2 Postere	Bidra med min. 6 posterpresentasjoner. Samlet både nasjonale og internasjonale. Ikke mulig i 2020 pga korona og avlyste konferanser.
B 13- 2 Postere	<u>Kjoelaas S, Ruud GA, Feragen KB</u> . Adverse childhood experiences and early symptoms of HD: a qualitative study. The European Conference on Controversies in Huntington's Disease. 13-14 February 2020 in Vienna, Austria.
B 13- 2 Postere	Ruth Elise Matlary, May Grydeland, <u>Heidi Glosli</u> , Pål André Holme. Oslo universitetssykehus. HEMFITBIT - AN OBSERVATIONAL STUDY OF PHYSICAL ACTIVITY IN TEENAGERS AND YOUNG ADULTS WITH HAEMOPHILIA A World Foundation of Hemophilia 2020, Kuala Lumpur.
B 13- 2 Postere	Schultz NH. <u>Glosli H</u> , Bjørnsen S, Holme PA. Department of Haematology, Centre for Rare Disorders, Department of Paediatric Research, Research Institute of Internal Medicine. Institute of Clinical Medicine, University of Oslo, Norway. Department of Haematology, Akershus University Hospital: . The effect of bypassing agents in haemophilia patients treated with emicizumab (ISTH 2020)

B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetter	
B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetter	Foreningen for blødere i Norge: Siri Grønhaug foredrag om blødernes historie ispedd egen erfaringer etter 30 år. 30 min.
B 14 Initiativ og bidrag i nasjonale/ internasjonale fag- og brukernetter	NKSD Brukerrepresentantsamling 16.-17. nov. (NHN). For senterledere, brukerrepresentanter i senterrådene, ansattrepresentanter i senterrådene. Innlegg om kronikkskriving, og brukervedvirkning.
B 15 Annet	

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

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: Ingen	
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:	260*
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: Dette er en svært viktig kompetansebyggende aktivitet ved TAKO-senteret. Veiledning av brukere og pårørende er en selvsagt del av denne aktiviteten. Siden vi nå er involvert i klinisk utdanning av to spesialister i pedodonti, vil vi ha et noe større behandlingstilbud ved senteret enn tidligere. Det er også viktig for oss å opprettholde nok klinisk virksomhet for at våre klinikere kan opprettholde en gode nok ferdigheter til å behandle de mest avanserte kasusene. Det er behov for noe mengdetrening	520* (tallet er noe lavere enn estimert på grunn av pandemien)

B2	Kurs/opphold		Ingen
	Seminar		Ingen
	Konferanser		Ingen
B3	Annet		

* Telt antall konsultasjoner som konsultasjon med enkeltbrukere. Om vi teller antall fagkonsultasjoner blir totalt antall 1120 (tverrfaglige konsultasjoner, flere fagpersoner til stede)

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>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.</p> <p>Arrangere 4 videokonferanser med regionale odontologiske kompetansesentra</p> <p>TAKO-dagene. To dagers kurs om oralmotorikk To studiedager for fagpersoner som jobber med oral helse</p> <p>Fredagsmøte ved Lovisenberg Diakonal Sykehus sjeldendagen 28.2</p>	<p>Gjennomført</p> <p>Gjennomført</p> <p>Gjennomført. 63 deltakere Gjennomført. 63 deltakere</p> <p>Gjennomført</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige	<ul style="list-style-type: none"> En logoped og en tannlege 	Gjennomført

	grupper/team	<p>(pedodontist) er medlem av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale tilstander.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 tverrfaglig klinikk for Achondroplassi, OUS • Deltakelse i tverrfaglig Gorlin syndrom klinikk, OUS • Deltakelse i nettverk om Tuberøs sklerose, OUS 	<p>Gjennomført</p> <p>Pågår</p> <p>Deltar</p> <p>Deltar</p> <p>Deltar</p>
B6	Konferanser Seminar	<ul style="list-style-type: none"> • Deltakelse i Tannlegeforeningens systematiske etterutdanning. Nordland vår 2020, sted ikke bestemt ennå for høst 2020 	<p>Gjennomført for Nordland.</p> <p>Avlyst høst 2020</p>
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	<ul style="list-style-type: none"> • TAKO-senteret underviser ved alle odontologiske læresteder i Norge og undervisningen er i stadig utvikling. • Vi har valgt å satse på etterutdanning/kursing av logopeder i stedet for å forsøke å få innpass i grunnutdanningen 	<p>Undervisning i 2020 i stor grad gjennomført som planlagt</p> <p>TAKO-dagene</p> <p>Forelesing i regi av Oslo logopedlag</p>
B8	Hospitering på senteret	Hospitering av fysioterapeuter tilknyttet NMKL og EMAN for å lære om oralmotorikk	Gjennomført
B9	Digital kunnskapsformidling,	Produsere mer fagstoff til våre nettsider, inkludert	Gjennomført

inkl sjelden.no	animasjon/film	
-----------------	----------------	--

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 2020.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	69
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	41*
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	110

* Vi har valgt å kalle all undervisning etter grunnutdanning for etterutdanning. Det har vært noen avlysninger i 2020 grunnet pandemi.

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- 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		«Hit kommer de sjeldne og vanskelige» Artikkel i Parat 24
B11	Populærvitenskapelig formidling		
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		Kontinuerlig arbeid. 75 innlegg på facebook som i i gjennomsnitt nådde 290 personer

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

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

B13	Bidrag på internasjonale arenaer		Foredrag på MUN-H centers (Göteborg) fagdag i anledning 25-årsjubileum
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk	Vårt nordiske nettverk er et forum både for å motta og spre kompetanse internasjonalt Bidra med forelesinger på konferanser dersom forespurt	Møter i nordisk nettverk gjennomført digitalt
B15	Annet		

10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: Planlagt 10	Gjennomført: 2
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Planlagt 10	Gjennomført: 17
		Konsultasjoner/veiledning på senteret:	Gjennomført fysisk på TRS: 21 Gjennomført VK eller telefon: 15 I tillegg: Konsultasjoner i poliklinikk for skjelettdysplasier i Sunnaas (samarbeidsprosjekt), bidevevsklinikken, poliklinikk for voksne med OI og voksne med AMC (TRS deltar i disse klinikkene, som er organisert i hhv. Sunnaas sykehus og OUS).
B2	Kurs/opphold	Uke 4: Forberedelse til skolestart, barn 5-6 år, alle diagnoser (Frambu) Uke 11: For foreldre til barn med skjelettdysplasi, 0-2 år Uke 37: Foreldre til barn med dysmeli, 0-2 år Uke 44: Smerter og slitenhet (foreløpig) (Frambu) Uke 49: Sjeldne diagnoser og arbeid	Uke 4: Forberedelse skolestart (Deltagere: 10 barn + 14 foreldre = 24 personer) Uke 11: Avlyst på grunn av Covid-19 Uke 24: (Erstattet uke 11) – Nettkurs foreldre til barn med skjelettdysplasier (Deltagere: 7 brukere, 11 foreldre = 18) Uke 37: Nettkurs foreldre til barn

		(foreløpig) (Frambu) Tidspunkt ikke bestemt, og dersom vi tildeles disse diagnosene:	med dysmeli (Deltagere: 6 barn, 12 foreldre =18) Uke 44: Gjennomført som fagdag FD/MAS (se under) Uke 49: Utsatt til uke 46, 2021
		Læringsopphold Stickler syndrom (evt. 2021)	Ettersom dette er en ny gruppe, bør kurset avholdes fysisk. Planene videreføres til 2021.
		Bidra i to kurs på Beitostølen for TRS sine grupper	Gjennomført som planlagt. I tillegg planlegging av et kurs for barn med dysmeli i samarbeid med Nasjonalt nettverk for dysmeli.
	Seminar	Fagdag om Fibrøs dysplasi og McCune-Albright syndrom for personer med diagnosen, pårørende og fagpersoner	Uke 44: Fagdager for fibrøs dysplasi/McCune-Albright syndrom ble gjennomført som nettkurs (Deltagere: 10 brukere, 4 pårørende og 2 fagpersoner = 16) Også internasjonal deltakelse som foreleser
	Konferanser		
B3	Annet	TRS vil bidra til å opprette og videreutvikle klinikker for brukergruppene, og tilpasse individuelle tilbud på TRS ut fra dette. Grupper vi ikke primært trenger å se for å lære skal fortrinnsvis kanaliseres til ordinært tjenesteapparat.	TRS deltar i klinikker for personer med bindevevstilstander, OI og AMC i OUS. I samarbeid med Sunnaas sykehus er det gjennomført poliklinikk for voksne med skjelettdysplasier som planlagt. Det er startet et arbeid med å etablere tilbud om rehabilitering til barn med sjeldne beinsykdommer i samarbeid med barneenheten på Sunnaas.
		Nye og ultrasjeldne grupper vil det være behov for se i større grad, fortrinnsvis i form av gruppeopphold.	Gjennomført som planlagt
		Utarbeide enkel og tilgjengelig informasjon om flere av de diagnosene vi har fått tildelt ansvar for, og som per i dag ikke har tilgjengelig informasjon på norsk	Gjennomført som planlagt
		Delta på brukerforeningenes samlinger og seminarer	Det er opprettet en kontaktperson for dialogen med brukerforeningene. Det er gjennomført telefonmøter med alle foreninger om ordningen, og med positive tilbakemeldinger fra foreningene. Planlagt deltagelse er i stor grad ikke gjennomført, da disse

			ble avlyst eller utsatt.
		Gjøre forskningskunnskap tilgjengelig for ulike mottager-grupper	Gjennomført som planlagt.
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	Arrangere minst 3 fagmøter (på TRS eller eksternt), gjerne med internasjonal deltagelse.	
		Fagdag dysmeli	Ikke gjennomført, ikke meldt behov fra brukergruppe
		Fagdag bindevevstilstander	Utsatt
		Fagdag fibrøs dysplasi	Gjennomført digitalt
		Fagdag oppfølgingsrutiner MO/Olliers (evt. planlegge i 2020, gjennomføre i 2021)	Utsatt pga sykdom
		Fagdag. Urologi barn med MMC	Planlegging gjennomført – selve fagdagen blir i mars 2021
		Fire videokonferansemøter i Nasjonalt Fagnettverk for dysmeli	Gjennomført som planlagt med god deltagelse.
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta i samarbeidsmøter med andre tjenesteytere innenfor andre deler av spesialisthelsetjenesten, skole, NAV osv. Utgangspunktet for slike møter er som oftest behov for diagnosekunnskap, organisering av sjeldenfeltet og vårt mandat og arbeidsoppgaver.	Samarbeid med kommuner om BPA-ordningen Samarbeid med spesialisthelsetjeneste i klinikker, og med kommuner og andre tjenesteytere i veiledningssamtaler mm.
		Videreføre skjelettdysplasi-poliklinikk for voksne på Sunnaas sykehus	Gjennomført etter plan, med noen begrensinger pga Covid-19

		Delta i videreføring av bindevevsklinikken ved OUS, samarbeid med OUS og nettverk for bindevevstilstander og aortaproblemer.	Gjennomført etter plan, med noen begrensinger pga Covid-19
		Bidra til at det etableres rehabiliteringstilbud til personer med genetiske bindevevstilstander med aortapåvirkning	Gjennomført. Det er etablert et samarbeid med OUS og LHL. Fagrådet for rehabilitering i HSØ anbefaler at disse gruppene får regionalt tilbud. Vi avventer endelig beslutning fra HSØ.
		TRS vil fortsatt samarbeide tett med ulike kliniske miljøer i hele Norge, og delta i aktuelle klinikker for våre grupper der det er hensiktsmessig.	Se B3
		Informasjon om hvor det finnes kliniske fagmiljøer som har behandlingsansvar/økt kompetanse på våre grupper vil ligge under diagnoseinformasjon på våre nettsider	Gjennomført som planlagt. Planlegger filmer om de ulike klinikkene, og profilering av disse i sosiale medier
		Videreføre samarbeidsmøter i Nasjonalt fagnettverk for dysmeli (4 VK-møter per år), og i Arbeidsutvalget og arbeidsgrupper i nettverket.	Gjennomført som planlagt.
		Kompetansebygging for fagpersoner som jobber med våre grupper, Sunnaas sykehus	Flere av våre fagpersoner har deltatt i klinisk virksomhet i Sunnaas Sykehus. I avdeling for vurdering, avdeling for oppfølging og barneenheten. TRS har hatt internundervisning for faggrupper og avdelinger i sykehuset.
		Samarbeid med Beitostølen, Frambu, Haugland og andre ifm kurs for våre brukergrupper	TRS har samarbeidet med Beitostølen og Frambu om kurs for flere av våre brukergrupper.
		Delta i faglige nettverk i NKSD	Gjennomført.
		TRS skal bidra til å opprette et nasjonalt nettverk for bindevevssykdommer med arteriepåvirkning innen september 2020	Gjennomført

B6	Konferanser Seminar	Delta i minst 5 nasjonale konferanser og seminarer for fagpersoner med faglige bidrag	Bidratt på 8 nasjonale seminarer kurs og konferanser med innlegg.
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Videreføre ansettelse for en ansatt med 20 % stilling ved OsloMet	Gjennomført. Ansatt har deltatt i forskergrupper og noe undervisning i OsloMet.
		Videreføre undervisning ved NIH og spesialpedagogisk institutt v/UiO.	Gjennomført
		Veiledning for masterstudenter	Hovedveileder masterstudent OsloMet: 2 (ergoterapi og rehabilitering) Hovedveileder masterstudent NIH: 1 Sensor masterstuder UiO: 4 (sped.ped) +2 (tverrfaglig helsevitenskap) Sensosr masterstud OsloMet (rehabilitering): 1
		Veiledning mm, phd-kandidat	Veiledning om scoping rewiws: 2 phd-kandidater, UiO (medisin) Bedømmelseskomite, phd Örebro universitet: 1 (medisin)
		Undervisning for OsloMet	Gjennomført som planlagt
		Undervisning for universitetet VID, mastergrad	Gjennomført som planlagt
		Undervisning av studenter fra NIH på Beitostølen	Gjennomført som planlagt
		Videreføre deltagelse i undervisning for kull av medisinerstudenter som besøker Sunnaas, tema om sjeldne diagnoser	Ikke gjennomført i 2020
		Utvikle webinar om sjeldne diagnoser som del av utdanningen for leger i spesialisering fysikalsk-medisin og rehabilitering	Utsatt på grunn av sykdom. Videreføres i 2021
		Informasjon til fysio-, ergo- og psykolog-studenter i praksis på Sunnaas	Ikke gjennomført
		Benytte ansatte i delte stillinger og våre nettverk mot universitet og høyskole til å inspirere	Samarbeid med masterprogram i rehabilitering, ergoterapi, fyioterapi og atferdsvitenskap og

		studenter og forskere til å velge forskningstemaer knyttet til sjeldne diagnoser	sosialt arbeid, alle OsloMet. Også delt forslag til tema til master i tverrfaglig helseforskning, UiO
		Fagfellellevurderinger, publikasjoner og bok	Gjennomført
B8	Hospitering på senteret	Ta imot hospitanter på forespørsel	Ingen hospitanter i 2020, antagelig mest pga Covid.
B9	Digital kunnskapsformidling, inkl sjelden.no	Alle relevante produkter skal, tillegg til våre egne nettsider, publiseres på sjelden.no og andre relevante kanaler.	Gjennomført som planlagt
		Lage filmer i samarbeid med eksterne fagmiljøer	Ikke gjennomført pga Covid 19
		Planlegge og gjennomføre minst to webinarer rettet mot fagfolk våren 2020	Ikke gjennomført, da kurs for brukere ble prioritert.

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 2020.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	5
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	14
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	10
Alle regioner: Utdanning av annet personell	3
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2019	32

Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

- 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	Medieoppdrag	Stimulere til medieoppdrag, f.eks. <ul style="list-style-type: none"> - Som del av prosjektplan når vi har relevante funn e.l. å formidle. - Når vi kan bidra i en pågående samfunnsdebatt - Når vi på andre måter ser at vi sitter på kunnskap som kan være relevant for allmennheten 	<p>Helgelendingen, 02.11.2020: Silje 19 fra Mosjøen vil fjerne fordommer https://www.helg.no/silje-19-fra-mosjoen-vil-fjerne-fordommer-jeg-har-alltid-vart-klar-over-at-jeg-er-annerledes/f/5-24-610710?key=2020-11-02T09:20:36.000Z/retriever/9aa322ecac9c443222d49b0041ac0aaaa8a9c728</p> <p>Dagens Medisin: Helsefolk (om at Claire Glenton er gjesteprofessor på TRS) https://app.retriever-info.com/go-article/05503320200312cf0609618938f93311845ed812836a24/1406159/monitor/search?account=73903&timeStamp=1583999777000&type=md5</p> <p>Smaalenenes Avis, 09.11.2020: Nellys mamma var dypt fortvilet, men fikk en skikkelig Wake Up Call etter datterens operasjon https://www.smaalenene.no/nellys-mamma-var-dypt-fortvilet-men-fikk-en-skikkelig-wake-up-call-etter-datterens-operasjon-jeg-er-sa-utrolig-heldig/f/5-38-897281?key=2020-11-09T10:25:30.000Z/retriever/56419b7c685d60be0e2522d99e172d57b76f43d3</p> <p>Framtida, 28.02.2020: Åsne blir fotografert i smug og har blitt løfta opp av ein framand på byen https://framtida.no/2020/02/28/asne-lever-med-ein-sjeldan-sjukdom-men-det-er-ikkje-sjukdomen-som-plagar-ho-i-roynda</p>
		Være tilgjengelige og behjelpelige når medier tar kontakt	Gjennomført (men få henvendelser)
B11	Populær vitenskapelig formidling	Minst 3 fagartikler til norske fagblader og annet uten fagfelle vurdering	Et faglig innlegg på blogg En ansatt intervjuet til temanummer av SPINA som kommer i 2021.

		Minst 1 kronikk om det er aktuelle temaer	Ikke publisert kronikk. Gjennomført opplæring: Hvordan skrive kronikk
		Alle vitenskapelige publikasjoner presenteres også populærvitenskapelig	Gjennomført som planlagt
		Alle forskningsprosjekter har en formidlingsplan	Gjennomført for alle nye prosjekter i 2020
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Facebook oppdateres flere ganger per uke.	Gjennomført som planlagt
		Twitter og nyhets saker på nett når det er aktuelt	Gjennomført som planlagt
		Vil prøve ut å ha en periodisk, temabasert plan for publikasjoner i sosiale medier	Ikke gjennomført som planlagt, i stedet hatt fokus på aktuelle saker
		Alle nett-tekster eldre enn fire år skal revideres og oppdateres, eller oppdateres når det kommer nye internasjonale retningslinjer	Nye diagnoser i A-Å-liste (m/diagnosebeskrivelse: 8 Reviderte nettekster: 9 Nye nettekster: 5 Videreføres i 2021
		Alle prosjekter skal ha en egen prosjektside, med informasjon om prosjektet og resultater. Forskningsartikler skal ha en kort norsk formidlingsartikkel på nettsiden	Gjennomført som planlagt
		TRS bidrar aktivt i utviklingen av nytt intranett på Sunnaas og vil ta den nye løsningene aktivt i bruk i egen internkommunikasjon.	Gjennomført. Nytt intranett er tatt i bruk, og brukes strategisk for å bedre intern kommunikasjon.

Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Bidra med innlegg eller poster på minst halvparten av de internasjonale konferansene vi deltar på.	Ikke gjennomført pga. Covid-19, konferanser i stor grad avlyst eller gjennomført som webinarer. Innlegg på 3 internasjonale konferanser.
B14	Initiativ og bidrag i		Se A 16

	internasjonale fag- og brukernetverk		
B15	Annet		

Sjeldne diagnoser på Helsenorge.no 2019

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