

## Årsrapportering for nasjonale behandlingstjenester i spesialisthelsetjenesten – referansegruppens tilbakemelding om aktiviteten i rapporteringsåret

Referansegruppen skal gi tilbakemelding på tjenestens årsrapport og samarbeid med tjenesten. Tilbakemeldingen skal inneholde en del fra hver av de fire regionale representanter, jf. spesifikke spørsmål om dette. Referansegruppens tilbakemelding skal ta utgangspunkt i gruppens oppgavespekter slik det er beskrevet i kjernemandatet for referansegrupper, se nederst i dokumentet.

Frist for tilbakemelding: **Senest 1. mars**

<b>Navn på tjenesten</b>	<b>Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer</b>
Navn på referansegruppens leder:	Claus Klingenberg
Navn på brukerrepresentant	Cathrine Lund Myhre
Hvilken brukerorganisasjon kommer brukerrepresentanten fra	PKU foreningen
Dersom brukerrepresentant ikke er oppnevnt, gi nærmere informasjon om dette.	<input type="checkbox"/> Brukerrepresentant skal oppnevnes. <input type="checkbox"/> Brukerrepresentasjon er vurdert. Kommentarer:
Referansegruppens godkjenning av årsrapporten	<input checked="" type="checkbox"/> Årsrapporten er godkjent. <input type="checkbox"/> Årsrapporten er ikke godkjent.
Antall møter referansegruppen i rapporteringsåret	1 Hvordan er møtene gjennomført (fysisk, skype): Digitalt
<p><b>Hvilke saker er diskutert i referansegruppen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- f.eks. henvisningsrutiner, resultatmål, likeverdig tilgjengelighet for pasienter, kompetansespredning, regionale utfordringer, planer for påfølgende år.</li> </ul> <p>. Kompetansespredning og kurs.</p> <p>2. Nye analyser (metabolske)</p> <p>3. Nye diagnoser i Nyfødtscreeningen: Det er konkret foreslått 3 diagnosegrupper som er diskutert med referansegruppen: 1) Sigdcelleanemi 2) Ureasyklusdefekter og 3) Remetyleringsdefekter + maternell B12 mangel sekundært</p> <p>4. Elektronisk prøvesvar til alle RHF; dette arbeidet går sakte og må prioriteres for 2022.</p>	

## Beskriv referansegruppens samarbeid med tjenesten

Samarbeidet har vært godt i mange år.

Vi har årlige møter der referansegruppen oppdateres om behandlingstjenesten sin virksomhet og utfordringer.

Referansegruppen kontaktes hvis det er behov for å konsultere oss mtp vurdering av forskningsprosjekter eller endringer i tjenesten.

I 2019 sendte vi et brev (felles fra den nasjonale behandlingstjenesten og referansegruppen) til fagdirektører ved alle RHFene der det anmodes om elektronisk tilgang til laboratoriesvar ved avansert laboratoriediagnostikk av medfødte metabolske sykdommer og fra nyfødtscreeningen for alle helseforetak for å sikre likeverdige tjeneste. Dessverre har det ikke skjedd noe med dette og referansegruppen har etterspurt oppfølging. Det MÅ prioriteres i 2022

Behandlingstjenesten (Nyfødtscreeningen) utvidet i 2021 tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA), også etter godt samarbeid med referansegruppen. Årsrapporten kunne nevnt noe mere om kompetansebygging rundt SMA og rundt den kliniske behandlingen. Særlig siden SMA er den første tilstanden der (ekstremt kostbar) genterapi er behandlingen, og effekten på lang sikt fortsatt ikke er godt kjent.

Som nevnt over er referansegruppen også inkludert i vurderingen av nye sykdomsgrupper som kan være aktuelle for nyfødtscreening.

## Brukerrepresentantens tilbakemelding

- Ved behov kan referansegruppens brukerrepresentanter gi en separat tilbakemelding på tjenestens aktivitet.

**Brukerrepresentanten setter pris på de årlige grundige og vel forberedte møtene, og finner de svært nyttige og viktige. Sentrale tema for tilbudet til pasienter blir diskutert, og videre utvikling blir planlagt. Årlig frekvens på møter er sjelden fra et brukerperspektiv, og for å sikre progresjonen i det som foreslås og diskuteres kan det vurderes å sende brukerrepresentanten en kort oversikt over status i forhold til referatet etter ca 6 måneder (f.eks ca 1 juni). Dette vil også styrke involvering av bruker/brukerperspektivet på møtene da det er utfordrende når det kun er årlige møter.**

**Helse Nords representant:**

**Hva er gjort for å sikre at relevante pasienter i din region (RHF) har fått tilgang til behandlingstjenesten?**

Dette diskuteres ved de årlige møtene og hovedinntrykket er, som det også står i årsrapporten, at tjenestene i denne behandlingstjenesten er godt fordelt nasjonalt med et ganske likeverdig tilbud for pasienter i alle RHF, inkludert for Helse Nord.

Fra Barne- og ungdomsavdelingen oppleves samarbeidet med kompetansetjenesten godt.

**Helse Midt-Norges representant:**

**Hva er gjort for å sikre at relevante pasienter i din region (RHF) har fått tilgang til behandlingstjenesten?**

Informasjon om Nyfødtscreening ligger tilgjengelig på sykehusene i regionen sine hjemmesider.

I 2021 har det igjen vært mulig med fysiske møter, og Behandlingstjenesten har gjennomført undervisning i regionen.

Fra Nyfødtavdelingen oppleves samarbeidet med kompetansetjenesten godt. Framover er det ønskelig å ta med seg den økte digitale kompetansen for å kunne gjennomføre tverrfaglige møter i regionen sammen med Kompetansetjenesten.

**Helse Sør-Østs representant:**

**Hva er gjort for å sikre at relevante pasienter i din region (RHF) har fått tilgang til behandlingstjenesten?**

Helse Sør Øst er sentrale i tjenesten og årsrapporten synliggjør at pasienter Helse Sør Øst sikres god tilgang til behandlingstjenesten.

### Helse Vests representant:

**Hva er gjort for å sikre at relevante pasienter i din region (RHF) har fått tilgang til behandlingstjenesten?**

Ikke besvart

### Andre kommentarer fra referansegruppen

Tilgjengelig informasjon om tjenesten er beskrevet godt i årsrapporten, og det er virker som om informasjon om tjenesten er godt kjent uavhengig av region.

Nyfødtscreeningen gjennomføres likt i hele Norge der omtrent alle norske nyfødte i alle helseregioner blir screenet.

Avansert laboratoriediagnostikk: Som tidligere er pasienter fra HSØ noe overrepresentert (64 % vs. 56 % av befolkningen), mer inngifte og derved økt risiko for recessive sykdommer kan være grunnen.

Undervisningen/kunnskapsspredning har i 2021 vært god med en blanding av digital og vanlig fysisk undervisning.

Forskningsprosjekter: 10 beskrives. Kun 2 av disse inkluderer andre helseregioner enn HSØ. Forskningaktiviteten har vært god i 2021.

Svartid er diskutert (og det må påpekes at det som er oppgitt kan virke misvisende da øyeblikkelig hjelp svar ringes ut). Det angis median verdier for svartid, men ikke spredningsmål (Avansert Laboratoriediagnostikk: median svartid i 2021 på 29 dager er nær målet på 28).

Avansert laboratoriediagnostikk har i 2021 etablert et Kvalitetsregister for Medfødte stoffskiftesykdommer.

Nyfødtscreeningen har et "Kvalitetsregister Nyfødtscreening" og en nasjonal biobank.

## **Mandat for referansegrupper, jf. kjernemandat**

Referansegruppen skal:

- sikre forankring og lik tilgang til behandling og kompetanse i alle helseregioner
- sikre at det etableres behandlingsskjeder som dekker hele sykdomsforløpet
- bidra til at tjenesten drives i tråd med vedtatte målsetninger, resultatmål og krav stilt i forskrift

Eksempler på dette er: sikre gode henvisningsrutiner og helhetlige pasientforløp, sørge for at oppdatert informasjon til HF, fagmiljø, pasientorganisasjoner og pasienter er tilgjengelig, legge til rette for pasientregistre knyttet til forskning eller kvalitetskontroll, inkludert retningslinjer for bruk av innsendte kliniske data og innhentet biologisk materiale.

De regionale representantene skal:

- Påse at aktuelle helseforetak og fagmiljø i egen region er informert om behandlingstjenesten og gjeldende rutiner for pasientseleksjon, henvisning, forberedelser og oppfølging.
- Bidra til å avklare ansvarsfordeling internt i egen region for de deler av sykdomsforløpet som ikke er en del av den høyspesialiserte fase av behandlingen.
- Følge med på om pasienter fra egen region får tilfredsstillende tilbud fra den nasjonale tjenesten.
- Understøtte gjennomføring av kliniske forskningsprosjekt og innrapportering til kvalitetsregistre fra egen region.
- Hvis det oppstår problemer knyttet til den høyspesialiserte fasen eller overgangen til andre deler av pasientforløpet, bør referansegrupped medlemmet ta det opp med tjenesten og ved behov informere eget RHF.