

Vedlegg til Årsrapport 2021

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

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

Samlet oversikt inkl. statistikk og tall

Sjeldentelefonen

Brukermedvirkning

Formidling

Internasjonalt arbeid

[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

Tilbake til
første side

Samlet oversikt 2021

Antall årsverk:

Ca 215

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

Tildeling:

227 952 558 NKr

Innledning

Som følge av endringer i ordningen med nasjonale kompetansetjenester har NKSD gjennom 2021 arbeidet systematisk med tilpasning og fremtidsrettet tenkning. Det er arbeidet med strategi fra 2022, og alle enheter har definert endringsbehov/ behov for avklaringer. Dette kommer også som en følge av Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser, som ble offentliggjort august 2021.

Årsrapport i NKSD tar utgangspunkt i Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 med tilhørende veileder sist revidert desember 2021¹. Ifølge 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
Elen Siglen	Representant Helse Vest

¹ [Nasjonale tjenester - regjeringen.no](https://www.regjeringen.no)

Ann Kristin Holten	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
Benedicte Paus	Universitetsrepresentant
Elisabet Dahle	Statped
Trude Bakke	NAV

Budsjett 2021 vs 2022:

	Tilskudd 2021	Tilskudd 2022
Sjeldne diagnoser		
Oslo universitetssykehus		
Cystisk fibrose	14 075,848	14 368,998
NEVSOM	20 834,209	21 268,112
Senter for sjeldne diagnoser	26 380,235	26 929,641
NK sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	7 349,142	7 502,198
Sentral ledelse for sjeldensentrene og prosjektmidler	19 076,827	19 513,692
Sum Oslo universitetssykehus	87 716,261	89 582,641
TRS- senteret SUN	36 308,351	37 064,525
TAKO, Lovisenberg	17 249,717	17 608,967
Frambu, HSØ RHF	70 989,558	72 468,018
Til overføring andre regioner	0,000	0,000
NAPOS, Helse Bergen	7 053,898	7 200,806
Nevromuskulært senter, UNN	8 634,773	8 814,605
Sum sjeldne diagnoser	227 952,558	232 739,562

Innhold:

Innledning.....	2
Strategi fra 2022.....	5
1 Fellesenheten	7
2 Frambu	8
3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	9
4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	10
5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet	11
6 Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	12
7 Norsk senter for cystisk fibrose.....	13
8 Senter for sjeldne diagnoser	13
9 TAKO- senteret	16
10 TRS kompetansesenter.....	16
11 Statistikk og tall	18
11.1 Brukere som har fått tilbud i 2021 vs folketall (fylkesvis)	18
11.2 Antall registrerte brukere	
11.3 Alder på registrerte brukere vs alder befolkning...	
11.4 Antall diagnoser	18
11.5 Høringer	19

Strategi fra 2022

I [femårs strategi 2017-2021](#) for Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)² ble det definert tre strategiske områder (kompetansebygging, kunnskapsspredning og likeverdig tilbud), med strategiske mål under hvert område. Strategien har vært viktig i innretningen av tjenestens tilbud, og fungert som mal for årlige virksomhetsplaner og rapporter fra tjenestens enheter. Det er, på bakgrunn av strategien, utarbeidet et virksomhetslærret, til støtte og hjelp i virksomhetsstyring og prioritering på alle nivå i organisasjonen (vedlagt).

NKSD har i perioden 2017-2021 styrt i henhold til forskrift 1706 m/ veileder. I august 2021 lanserte Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser](#)³ ([«Sjeldenstrategien»](#)). Hovedmålet for [Sjeldenstrategien](#) er «*at alle personer som er født med eller som senere får en sjelden diagnose eller tilstand, får likeverdig tilgang til utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging av god kvalitet. For mange tilstander krever dette bedre kunnskap, mer forskning, bedre organisering, bedre koordinering og tilpasning av tiltak ut fra behov og tydelige ansvarsforhold*».

Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser legger til grunn at nasjonale kompetansetjenester avvikles, men at aktiviteten og fagmiljøene videreføres og videreutvikles. Flere av tiltakene i strategien har direkte relevans for tilbud og tjenester gitt gjennom NKSD.

I [statsbudsjettet for budsjettåret 2022](#) under Helse- og omsorgsdepartementet side 158 heter det:

«Regjeringen la i august fram Norges første strategi for sjeldne diagnoser. Strategien beskriver målrettet og konkret arbeidet videre for å sikre tidlig diagnostisering, behandling og oppfølging av pasienter og brukere. For å følge opp strategien, vil det bli gitt oppdrag til de regionale helseforetakene, Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse. Tiltak for å styrke samarbeidet internasjonalt, og for å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling her i Norge vil bli prioritert».

Styringssystemet for nasjonale tjenester er beskrevet under [Nasjonale tjenester - regjeringen.no](#)⁴. Veileder til forskrift 1706 beskriver systemet for nasjonale og flerregionale behandlingstjenester samt systemet for nasjonale kompetansetjenester⁵. Styringssystem/ mandat for nasjonale fagnettverk skal utarbeides gjennom 2022. I oppdragsdokument for 2022 til Regionale helseforetak (RHF) fra Helse- og omsorgsdepartementet heter det:

«Det vises til tiltak i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. De regionale helseforetakene skal, under ledelse av Helse Sør-Øst RHF og i samarbeid med brukerorganisasjonene og andre relevante aktører, utrede hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling av personer med sjeldne diagnoser best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten. Det skal vurderes om det bør etableres nasjonale og/eller regionale tilbud. I arbeidet skal også utredning av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser inngå. Sistnevnte må sees i sammenheng med oppdrag til Direktoratet

² Dette navnet og forkortelsen benyttes frem til annet er bestemt.

³ [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser](#) er Helse- og omsorgsdepartementets strategi for hvordan spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten skal møte dagens og fremtidens utfordringer for personer med sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander. Strategien omfatter i første rekke de tjenester som sorterer under Helse- og omsorgsdepartementets ansvarsområde.

⁴ Også omhandlet i St prop 1 S, [Kap.732 post 78, s.186-188](#)

⁵ Veilederens side 11: «*Nasjonale kompetansetjenester kan opprettes for en eller flere sykdomsgrupper, enten med funksjon "opplæring" med en virketid på 5 år eller med funksjon "kompetanseoppbygging" med en virketid på 10 år.*»

for e-helse om kodeverk innen sjeldenområdet. I arbeidet skal det sees hen til internasjonalt arbeid med sjeldenområdet».

Det forventes at NKSDs videre organisering, oppgaver og mandat avklares gjennom myndighetenes styringssignaler og som følge av nevnte prosesser og utredninger.

I strategien omhandles følgende fem overordnede mål for Sjeldenstrategien (s.11):

- *Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet*
- *Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet*
- *Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering*
- *Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand*
- *Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre*

I kapittel 10 s. 51, «Oppfølging av strategien», presenteres ti tiltak regjeringen vil iverksette for å møte ovennevnte mål. Tiltakene presenteres samlet som vedlegg i dette strategidokumentet.

NKSDs strategi skal videreføre sentrale aktiviteter og ivareta oppgaver i henhold til forskrift 1706 m/veileder⁶, men den skal også understøtte tiltakene i Sjeldenstrategien. NKSDs strategi legger til grunn samme disposisjon som Sjeldenstrategien og fokuserer på våre bidrag til oppnåelse av Sjeldenstrategiens fem overordnede mål. Sjeldenstrategien er ikke et oppdragsdokument for NKSD, og tjenestens rolle og bidrag vil være ulike for de fem overordnede målene i strategien.

Tjenestens rammebetingelser er i endring. I denne situasjonen mener NKSDs ledergruppe det er behov for en dynamisk tilnærming der strategien kan utvikles over tid, parallelt med at organisasjonens rammebetingelser blir tydeligere. Det utarbeides årlig virksomhetsplaner for alle enheter underlagt NKSD. Aktivitetene i virksomhetsplanene skal understøtte NKSDs strategidokument, og virksomhetene vil fortløpende tilpasse seg evt. endringer som kommer som følge av implementering av Sjeldenstrategien.

I NKSDs strategi fra 2022 gis tjenestens mål og virkemiddel for de ulike målene i Sjeldenstrategien. For å se hele strategien: Gå til [NKSD Strategi fra 2022 v1.5 \(gjeldende versjon\).pdf \(oslo-universitetssykehus.no\)](#)

NKSDs visjon:

Vi skal gjøre det sjeldne mer kjent gjennom økt kunnskap og samarbeid

⁶ Gjelder som styringsdokument frem til nye mandat for nasjonale tjenester foreligger

1 Fellesenheten

Antall årsverk: 9,4

Tildeling 2021: 19 077 000 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 %
Rådgiver kommunikasjon	100 %
Rådgiver sjeldentelefon oa	100 %
Rådgiver internasjonalt arbeid	80 %
Medisinskfaglige rådgivere 2*50%	100 %
Team for digital læring	300 %
Rådgiver brukermedvirkning m.m.	60 %
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: 81

Tildeling 2021: 70 636 794 Nkr

Senterleder: Kristian Kristoffersen

<http://frambu.no>

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

Frambu har i sine tjenester et hovedfokus på kunnskapsutvikling og kunnskapsformidling til fagpersoner, personer med en av Frambus diagnoser og deres familier, i tråd med forskrift og tjenesten 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.

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

- Dokumentasjonsarbeid.
- Formidling av kunnskap gjennom veiledning, kurs og digitale løsninger som e-læring, nettsted, sosiale medier, fagartikler på nett og papir osv.

- Forskning og utviklingsarbeid, både på spesifikke diagnoser og tematiske områder med relevans for Frambus diagnoser.
- Brukerkurs for familier og voksne med sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir, som er et tilbud brukere i alder 12-30 fra alle sentre i NKSD søker på og som har som mål å utvikle mestrings- og sosial kompetanse for barn, ungdom og voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og temabaserte fagkurs for fagpersoner over hele landet, på senteret og i økende grad på videokonferanse.
- Veiledningsoppdrag på videokonferanse, lokalt eller på Frambu.
- Internasjonalt samarbeid.

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

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 7,85

Tildeling 2021: 7 053 436 kr

Senterleder: Sverre Sandberg/ Aasne Årsand

<http://napos.no>

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) er lagt til Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF) ved Haukeland universitetssykehus i Helse Bergen. De administrative styringslinjene går gjennom helseforetaket. Den faglige rapporteringen går til ledelsen ved NKSD. Porfyri er fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige, og hvor symptomer og funn skyldes økte mengder porfyriener og/eller porfyriinforstadier i kroppen. I Norge er det påvist sju forskjellige porfyrisykdommer.

NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientens behov, og at alle skal få det samme tilbudet uansett hvor i landet de befinner seg. NAPOS har utviklet retningslinjer for diagnostikk, oppfølging og behandling og overvåker hvordan disse blir fulgt opp gjennom Norsk Porfyriregister, som er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. NAPOS driver klinisk veiledning og gir råd om behandling av pasienter til helsepersonell over hele landet og samarbeider med andre sykehusavdelinger og primærleger. Det holdes årlige kurs for leger og for pasienter og pårørende.

NAPOS driver aktivt informasjonsarbeid blant annet via hjemmesiden, nyhetsvarsel og utsending av informasjonsmateriell til brukere og deres leger. Fordelingen av pasienter med porfyrisykdommer i Norge tilsvarer stort sett befolkningsfordelingen, bortsett fra i enkelte

områder hvor forekomsten er høyere som følge av såkalte «foundermutasjoner». NAPOS har et senterråd med bred faglig og geografisk sammensetning (representanter fra alle helseforetakene) samt brukerrepresentanter og har årlige møter med senterrådet og med brukerorganisasjonene. NAPOS driver utstrakt FoU arbeid, både ved egne studier, klinisk legemiddelutprøving og som ledd i internasjonalt samarbeid.

NAPOS er fullt medlem i det europeiske referansenettverket The European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN) og European Porphyria Network (Epnet), en forening der europeiske porfyrisentre er fullverdige medlemmer og hvor brukerorganisasjoner og porfyrisentre utenfor Europa er med som assosierte medlemmer. NAPOS har p.t. presidentvervet i Epnet og leder arbeidsgruppen for diagnostikk. NAPOS har og ansvar for European Porphyria Registry (EPR – www.porphyriaregistry.org), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet Epnet EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org).

4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2021: 7 349 142 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.

Senterets profil er uendret det siste året og har lagt NKSD `virksomhetslerret og strategi til grunn for aktivitet. Arbeidet med digitale tjenester rettet mot fagpersoner har fortsatt, og styrking av likeverdig tilbud ved å utvikle tilbud til ultra sjeldne diagnoser som ikke har et sentertilbud har fremdeles hatt mye oppmerksomhet.

I utviklingen av senterets aktivitet har NK-SE også i 2021 prioritert deltagelse i ulike nettverk. Vi har deltatt på EpiCares internasjonale 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.

Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker.

Kompetansesenteret er tverrfaglig sammensatt med sykepleier, kontor- og informasjonsmedarbeider, overlege, spesialpedagog og psykolog, samt leder. De ansattes kompetanse har vært i endring de siste årene. Alle rådgivere har minimum master nivå, og de fleste har doktorgrad, i tillegg til at en sykepleier er i doktorgradsløp i perioden 2019 – 2023. Frigjorte lønnsmidler i studiepermisjon ble benyttet til delte stillinger for sykepleier og klinisk ernæringsfysiolog, begge engasjementstillinger i doktorgradsløp. Senteret har i løpet

av 2021 flere ansatte i delte stillinger i samarbeid med Nevroklinikken (Oslo Universitetssykehus).

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

- NMK fikk tildelt 8 657 717 kr i 2021. Antall årsverk 7,25.
- EMAN får øremerkede midler fra Helse Sør-Øst, og i 2021 utgjorde det 3 300 000 kr. Antall årsverk var ca 3,7.
- Frambu har virksomheten i Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid integrert i annen drift av kompetansesenteret.

Senterleder NMK: Andreas Rosenberger Dybesland

<https://unn.no/nmk>

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid, tidligere kjent som NMK-samarbeidet, ble etablert høsten 2014. Samtidig ble NMKs senterråd opprettet. Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid er bundet sammen organisatorisk gjennom en samarbeidsavtale som gjelder i 3 år fra desember 2020.

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid utgjøres av tre enheter:

- Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er organisert som en seksjon under Nevrohud 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 tilhører ORPHA-kategoriene Genetic neuromuscular disease ORPHA:183497 og Genetic peripheral neuropathy ORPHA:98497 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.

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret), har status som nasjonalt medisinsk kvalitetsregister, med konsesjon underlagt

Universitetssykehuset Nord-Norge og Helse Nord. Muskelregisteret er organisatorisk underlagt Registerenheten i UNN, og har egen nasjonal styringsgruppe og egne midler til drift utenom Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid. Forbindelseslinjene mellom NMK og Muskelregisteret går gjennom faglig leder. Overlege i nevrologi, Kai Ivar Müller, var faglig leder tom. april -21. Fom. mai -21 har fysioterapeut og forskningskoordinator i NMK, Andreas Lahelle, funksjonen som faglig leder. 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: 18,5

Tildeling 2021: 20 834 209kr

Senterleder: Martin Aker

<http://nevsom.no>

NevSom er nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier. Senteret har kompetanseansvar for autismespekterforstyrrelser, Tourettes syndrom,

ADHD der det forekommer i kombinasjon med sjeldne diagnoser, narkolepsi, idiopatisk hypersomni, Kleine-Levin syndrom.

Generell kompetanseheving om autismespekterforstyrrelser, Tourettes syndrom og ADHD skal ivaretas av regionale kompetansetjenester. NevSom har derfor i lang tid fokusert på sammensatte tilstander med kompliserende tilleggsvansker med behov for tilpasning og/eller særskilt oppfølging. Ved slutten av 2021 besluttet interregionalt fagdirektørmøte at Tourettes syndrom skal fases ut av NevSom med virkning fra 01.04.22. I desember 2020 leverte NevSom sin evaluering av ansvaret for autismespekterforstyrrelser. Vi venter fortsatt på en beslutning fra interregionalt fagdirektørmøte. En endring av NevSoms ansvar for autismespekterforstyrrelser kan komme i 2022.

NevSoms fokus rettes nå mer mot nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne tilstander. Det skal fokuseres på sjeldne tilstander med kjent etiologi som har behandlingsmessige konsekvenser. Dette skal innebære kompetanseutvikling innen utredning, igangsetting av behandling og oppfølging i de tidlige delene av pasientforløpet.

Formelt har regionale kompetansetjenester også ansvar for narkolepsi, men dette ivaretas i praksis kun av NevSom.

Formidling er en sentral del av kompetansesenterets oppdrag. Vi har særlig fokus på kompetanseformidling til spesialisthelsetjenesten, men også til andre deler av hjelpeapparatet. 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. Vi gir mange forelesninger. Viktig formidling skjer også i form av publikasjoner i vitenskapelige tidsskrifter. NevSom har mye forskningsaktivitet av høy kvalitet, deler av dette er finansiert av eksterne midler.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 14,4

Tildeling 2021: 14 075 848kr

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 2021: 26 929 641 kr

Senterleder: Olve Moldestad

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.

NKSDs virksomhetslærret presiserte allerede i 2020 tjenestens retning og målgrupper 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

Til tross for pandemi og stor bruk av hjemmekontor hele året, så har Senter for sjeldne diagnoser i 2021 fortsatt å tilpasse kompetansebygging og -spredning til målgruppene. Senteret har i 2021 fortsatt innsatsen for å systematisere og dokumentere kunnskap om sjeldne diagnoser og hvordan det er å leve med disse. Dette kan finnes igjen på våre nettsider, i internasjonalt publiserte vitenskapelige artikler, i forelesninger, skriftlig materiell og læringsressurser, film og lyd.

Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser

Helse- og omsorgsdepartementet la i august 2021 fram den første nasjonale strategien for sjeldne diagnoser. Strategien gjelder for hele helsetjenesten. Strategien inneholder ti tiltak som regjeringen vil iverksette. SSD har de senere årene gjort en dreining i tjenestene som nå viser seg å være i tråd med flere punkter i den publiserte strategien. Noen av tiltakene har SSD jobbet spesielt med i 2021, både før og etter presentasjon av den nye strategien. Noe av det blir presentert her, sammen med de 10 tiltakspunktene:

1. De regionale helseforetakene skal sørge for at infrastruktur for genetiske undersøkelser omfatter sjeldne diagnoser.
2. Helsedirektoratet skal, i samarbeid med de regionale helseforetakene, sørge for at vi har et dynamisk system for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen.
3. De regionale helseforetakene gis i oppdrag, i samarbeid med brukerorganisasjonene og andre relevante aktører, å utrede hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten gjennom nasjonale og evt. regionale tilbud. I 2017 og 2018 ble henholdsvis nasjonale behandlingstjenester og kompetansetjenester, med unntak av NKSD og Døvblindesystemet NKDB, evaluert av Helsedirektoratet. Regjeringen legger nå til grunn at de nasjonale kompetansetjenestene for sjeldne diagnoser avvikles som nasjonale kompetansetjenester, men at aktiviteten og fagmiljøene videreføres og videreutvikles. Dette gjelder alle nasjonale kompetansetjenester, ikke NKSD spesielt. Regjeringen skriver at «endringene av nasjonale kompetansetjenester innebærer blant annet å tydeliggjøre krav om tidsbegrenset funksjon for nasjonale kompetansetjenester og kategorisering av tjenestene i to funksjoner (opplæring 5 år og kompetanseoppbygging 10 år), samt etablere nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk som skal fungere som et naturlig utviklingstrinn for kompetansetjenester som har oppfylt sitt formål. Endringene innebærer at nasjonale kompetansetjenester som har vært en del av systemet for nasjonale tjenester i ti år eller mer skal avvikles med mulighet for å

omorganiseres eller videreføres utenfor regelverket for nasjonale tjenester, i form av nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk eller andre typer sentre/funksjoner. NKSD og NKDB ble begge etablert i 2013 og ble ikke omfattet av den helhetlige gjennomgangen av nasjonale kompetansetjenester som ble gjennomført i 2018. På bakgrunn av arbeidet med sjeldenstrategien ser en derfor behov for at det gjennomføres en helhetlig gjennomgang av begge disse tjenestene. Dette er en evaluering som er ønsket og etterspurt av SSD og NKSD i flere år.

4. De regionale helseforetakene skal legge til rette for økt norsk deltakelse i alle de europeiske referansenettverkene (ERN) som er etablert, og å etablere formaliserte norske fagnettverk på fagområder der Norge er representert. Regjeringen skriver at tiltaket skal bidra til raskere og bedre diagnostikk samt økt forskningssamarbeid og kunnskapsspredning. Senter for sjeldne diagnoser har sammen med andre avdelinger i Oslo universitetssykehus fått godkjent medlemskap i ERN-RITA. ERN-RITA er et europeisk referansenettverk for primære immunsvikt sykdommer. I tillegg er SSD deltaker i MetabERN sammen med andre avdelinger i sykehuset. I 2021 har SSD lagt grunnlaget for økt samarbeid med andre avdelinger i sykehuset, spesielt rundt ERN-ENDO, ERN EuroBloodnet, ERN RARE Liver og ERN ERKnet. Dette er europeiske referansenettverk for henholdsvis uklart somatisk kjønn, sjeldne medfødte blodsykdommer, sjeldne leversykdommer og sjeldne nyresykdommer.
5. Helsedirektoratet gis i oppdrag å etablere et nasjonalt forum for deltagere i og rundt arbeidet med European Reference Network, inkludert deltakelse fra brukerorganisasjonene. Regjeringen skriver at tiltaket innebærer opprettelse av et forum som skal være en arena for å utveksle informasjon om erfaring og status for arbeidet med etablering og drift av de ulike nettverkene og tilhørende kvalitetsregistre. Tiltaket skal bidra til økt koordinering og samordning mellom arbeidet i de ulike nettverkene og mellom nettverkene og de regionale helseforetakene, Helsedirektoratet og Helse- og omsorgsdepartementet i arbeidet med ERN. NKSD og SSD har en naturlig rolle i dette arbeidet. SSD har i 2021 kartlagt oppgaver og ansvar som overlapper med mer enn 10 ulike ERN, og har en viktig rolle i å utvikle de norske nodene for de europeiske referansenettverkene. SSD er nå i full gang med å spesifisere hvilke roller og oppgaver senteret kan ta i de ulike ERN.
6. Direktoratet for e-helse gis i oppdrag, i samarbeid med Helsedirektoratet og de regionale helseforetakene, å utrede om dagens kodeverk og pågående initiativ dekker behovet for sjeldne diagnoser, herunder ICD-11 og ORPHA-koder. Tiltaket vil bidra til å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling. SSD har i 2021 implementert Orpha-koder i våre diagnoseoversikter for flere diagnoser og diagnosegrupper. Dette arbeidet vil fortsette, samtidig som vi oppfordrer diagnostiserende eller behandlende lege til å legge inn Orpha-kode i Dips - elektronisk pasientjournal.
7. De regionale helseforetakene gis i oppdrag å utrede og eventuelt etablere et nasjonalt register for sjeldne diagnoser med utgangspunkt i Sjeldenregisteret som er etablert ved Oslo universitetssykehus HF. SSD har vært aktivt med i utviklingen av Sjeldenregisteret, både juridisk, organisatorisk og praktisk. I 2021 har SSD bidratt til omgjøring av Sjeldenregisteret til et medisinsk kvalitetsregister, der det juridiske grunnlaget for registrering er reservasjonsrett, og at registeret kan inkludere etablerte medisinske kvalitetsregistre som delregister under en felles juridisk paraply. Her har SSD bidratt til et viktig framskritt mot et velfungerende register for sjeldne diagnoser.
8. Helsedirektoratet gis i oppdrag, i samarbeid med brukerorganisasjonene, KS og de regionale helseforetakene, å utrede hvordan brukernes behov for mestring i et livsløpsperspektiv bedre kan ivaretas for pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser. En konsekvens av dette punktet er at Senter for sjeldne diagnoser må orientere seg mot de nye strukturene som er under etablering for økt samordning og koordinering av helsetjenester mellom helseforetak og kommuner. Veiledningstjenester fra SSD bør på sikt tilpasses og integreres med de samarbeidsformene som utarbeides i helsefelleskapene.

9. Helsedirektoratet gis i oppdrag, i samarbeid med relevante aktører og fagmiljøer, å vurdere og prioritere Norges deltakelse i ulike internasjonale fora og foreslå hensiktsmessig forankring og deltakelse fra brukere, fagmiljøer og helsemyndigheter.
10. Helsesektoren og utdanningssektoren / spesialisthelsetjenesten og Statped gis i oppdrag å vurdere hvordan samarbeidet kan forbedres med sikte på å få et mer koordinert tjenestetilbud. SSD har fokusert på kompetanseutvikling og tjenester som er rettet mot fagpersoner i helsetjenestene og opplæringssektoren. Andre grupper er prioritert lavere. Mye av senterets aktivitet er knyttet opp mot faste gjøremål som pågår jevnlig eller periodevis i løpet av året. Alle faste oppgaver krever vesentlige ressurser.

9 TAKO- senteret

Antall årsverk: 17,45

Tildeling 2021: 17 250 000kr

Senterleder: Hilde Nordgarden

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

TAKO-senteret er organisatorisk underlagt Lovisenberg Diakonale sykehus, et privat ideelt sykehus med driftsavtale med Helse Sør-Øst. TAKO er en forkortelse for Tannhelse-Kompetansetjeneste for Sjeldne Diagnoser, og senteret jobber med helhetlig ivaretagelse av munnhelse og - funksjon hos mennesker med sjeldne diagnoser som påvirker dette. Senteret er en del av Nasjonal Kompetansetjeneste for Sjeldne Diagnoser. Internt er TAKO-senteret organisert i seksjoner, oralmotorisk seksjon, odontologisk seksjon og merkantil seksjon.

TAKO-senteret driver en del klinisk virksomhet og dette finansieres delvis via rammebevilgningen. Det finnes ennå ikke gode finansieringsordninger for de tjenestene vi yter innenfor de eksisterende finansieringssystemene for pasientbehandling. i spesialisthelsetjenesten. Vi henter trygderefusjon når dette er mulig.

10 TRS kompetansesenter

Antall årsverk: 28,8

Tildeling 2021: 36 308 351kr

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. TRS deltar i den strategiske utviklingen i både NKSD og Sunnaas sykehus, og i de utviklings- og endringsprosessene som pågår.

Ledergruppa består av to enhetsledere og senterleder, samt medisinsk rådgiver og kommunikasjonsrådgiver. Senterleder har det overordnede ansvaret for drift, personal,

økonomi og resultater. Enhetslederne har personalansvar i de operative teamene, ansvar for den daglige driften her, og er stedfortreder for senterleder.

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

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

Fagpersonene i TRS er organisert i fire team. To av teamene har ansvar for hver sine diagnosegrupper ut fra inndelingen over. I tillegg har vi et team for kommunikasjon og digital utvikling, KDV. Forskning og utviklingsarbeid er organisert i en tematisk forskningsgruppe. Teamenes handlingsplaner er utarbeidet fra virksomhetsplanen for TRS.

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. Arbeidet med virksomhetsplanen forankres på følgende måte:

- Strategi 2017-21 og overordnede beslutninger i NKSD
- Ledergruppe og lederråd i TRS
- Ansatte i TRS
- Senterrådet for TRS
- Ledergruppen og referansegruppen i NKSD
- Sunnaas sykehus v/forskningsdirektør er orientert om hovedtrekkene i planen

TRS har i 2021 vært opptatt av å styre virksomheten i retning av de varslede endringene i nasjonale kompetansetjenester, og målområdene i Sjeldenstrategien som ble lansert i august 2021. For 2021 og de neste 2-3 åra ser vi at disse områdene blir spesielt viktige:

- bidra til avklaringer og videre utvikling rettet mot Sjeldenstrategien og NKSDs oppdrag og mandat
- sørge for integrasjon mellom kompetansetjeneste og spesialisthelsetjeneste
- utvikle diagnosespesifikk kunnskap gjennom å initiere og delta i forskning, med et særlig fokus på kliniske studier, samt å nå opp i søknader om forskningsfinansiering
- være pådriver for at kunnskap om sjeldne diagnoser finnes i relevante kanaler, er lett tilgjengelig, og i tråd med intensjonen med sjeldenstrategien
- etablere roller og struktur for samarbeid i Europeiske referansenettverk (ERN) etablere og utvikle medisinske kvalitetsregistre. Utforske mulighet for internasjonale samarbeid om registerdata. Anvende registerdata i forskning

11 Statistikk og tall

I 2021 har tjenesten lagt om sitt rapporteringssystem. Alle enheter får tilsendt maler for rapportering og virksomhetsplaner. Disse sendes inn til tjenestens leder innen gitt frist, og danner grunnlaget for e-rapport. På bakgrunn av endrede rutiner vil rapporteringen fra 2021 være noe annerledes enn for tidligere år.

11.1 Brukere som har fått tilbud i 2021 vs folketall (fylkesvis)

Rapporteringen viser at 5573 (5795 i 2020) personer mottok tjenester fra NKSD i 2021. Smittesituasjonen i 2021 kan forklare nedgang, samt tjenestens bevisste vridning mot tjenesteytere som målgruppe. Endring av rapporteringssystem og –mal kan også innvirke på tallene.

11.2 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 2021 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.*»⁷. Departementet støtter dermed Helsedirektoratets forslag, og vil at denne definisjonen skal legges til grunn i arbeid med Strategi for sjeldne diagnoser.

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 av spesifikk/differensiert diagnostikk) og at samme diagnose gjerne har flere navn. Det arbeides med en liste/oversikt over diagnoser som har tilbud fra tjenesten, og hvordan disse kan koples til Orpha-koder og ICD-koder. Per 09.02.2022 er det ca 1100 diagnoser på denne listen. Oversikten kan fremskaffes og formidles på forespørsel.

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 sjeldenregisteret var det 31.12.2021 118 registrerte, alle med ORPHA-kode.

⁷ Brev fra Helse- og omsorgsdepartementet til Helsedirektoratet datert 24. juni 2021

Det er etablert tilbud for flere diagnoser ved de andre sentrene i 2021, 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.

Statistikk for Sjeldentelefonen: Se eget kapittel.

NKSD har i samarbeid med OUS implementert Orphakoder i journalsystemet DIPS. Per 31.12.2021 var det registrert 133 unike personer med ORPHA-kode i DIPS ved Oslo universitetssykehus HF. 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.

11.3 Høringer

(Tall for 2020 i parentes).

I løpet av 2021 er 32 (39) høringer (i all hovedsak høringer fra myndighetsorgan (departement og direktorat)) vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. NKSD har respondert på 16 (16) av forslagene.

Oversikt kan skaffes på forespørsel.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbake til
første side

Sjeldentelefonen 800 41 710



2021

Innhold

Tallrapportering 2021.....	2
203 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2021	2
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	3
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2021 gjennom året	4
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2021	4

Tallrapportering 2021

Sjeldentelefonen er et tilbud der både pasienter, pårørende og hjelpeapparat kan ringe gratis fra fasttelefon og drøfte personsensitive opplysninger anonymt. Sjeldentelefonen er åpen i arbeidstiden 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. Henvendelser fra 2021 har blitt lagret i databasen «SolanArne» og i slutten av året i den nye registerløsningen «eReg» etter personvernavtaler ved Oslo universitetssykehus (OUS). Databasen er teknisk driftet av OUS siden 2014.

Tekniske utfordringer ved implementering av ny løsning har medført at enkelte henvendelser ikke har blitt fanget opp av systemet, noe som kan forklare at vi ser et lavere antall henvendelser for 2021.

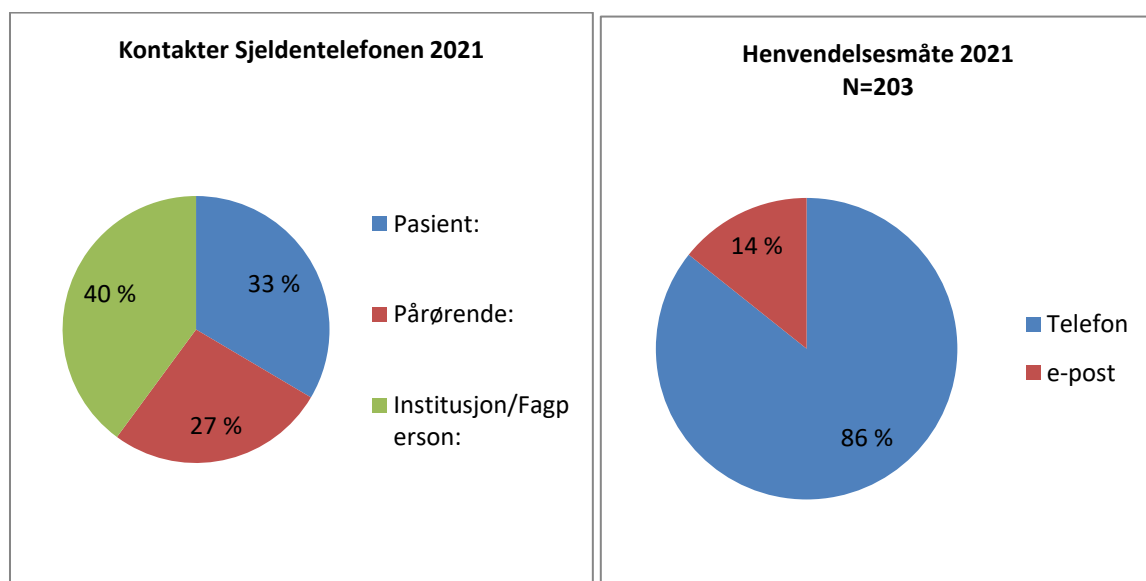
*Et metodisk problem ved nedenstående tabeller og tolkninger av data er at dette er små populasjoner. Slik kan små variasjoner gir store prosentvise utslag, og må leses deretter.

203 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2021

Antall henvendelser har vært tilsvarende likt de siste årene, med en økning i antall henvendelser i 2019 som nå har stabilisert seg tilbake på henvendelser i 2021. Fordelingen av innringere i 2021 er 33 % brukere, 27 % pårørende, mens fagpersoner og institusjoner står for 40 % av henvendelsene.

I 2021 valgte 86 % å ringe og 14 % henvendte seg via e-post for råd. Dette viser at det er en liten nedgang i antall henvendelser per e-post sammenlignet med året før. I 2020 var det 76 % som ringte 24% som skrev e-post, noe som i sin tur var en svak oppgang i bruk av e-post fra tidligere år.

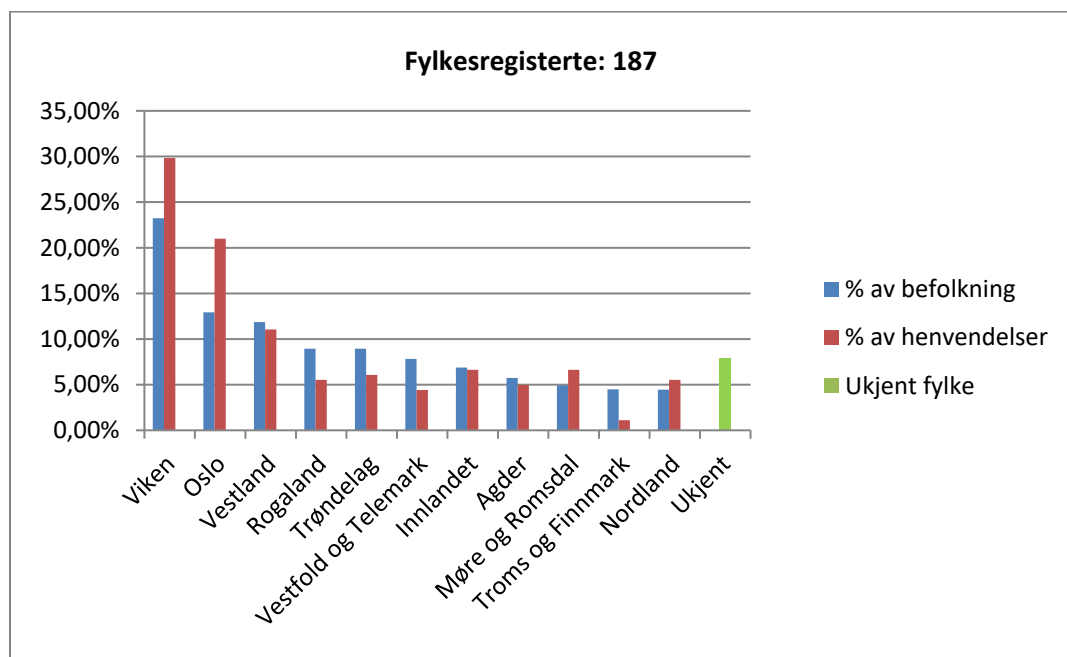
Sikker e-post eller personverngodkjente chat-løsninger ble vurdert gjennom året , men ble besluttet som mindre hensiktsmessig som supplerende kanal for Sjeldentelefonen i 2021.



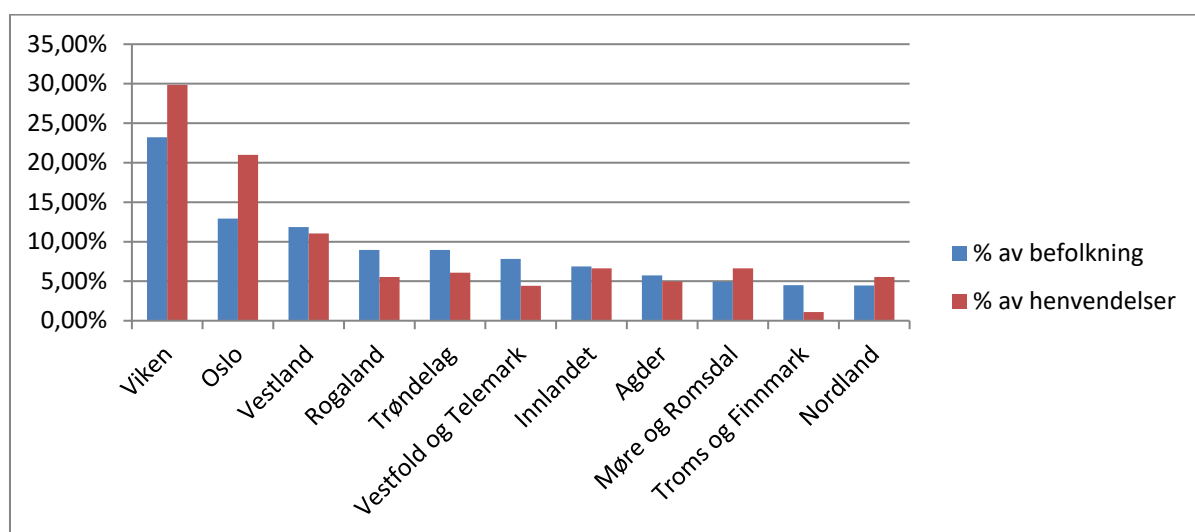
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet

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. Det har blitt mangelfullt rapportert på «fylke» gjennom året, noe som gjør at tallet på antall fylkesregistrerte (187) er lavere enn totalt antall henvendelser (203).



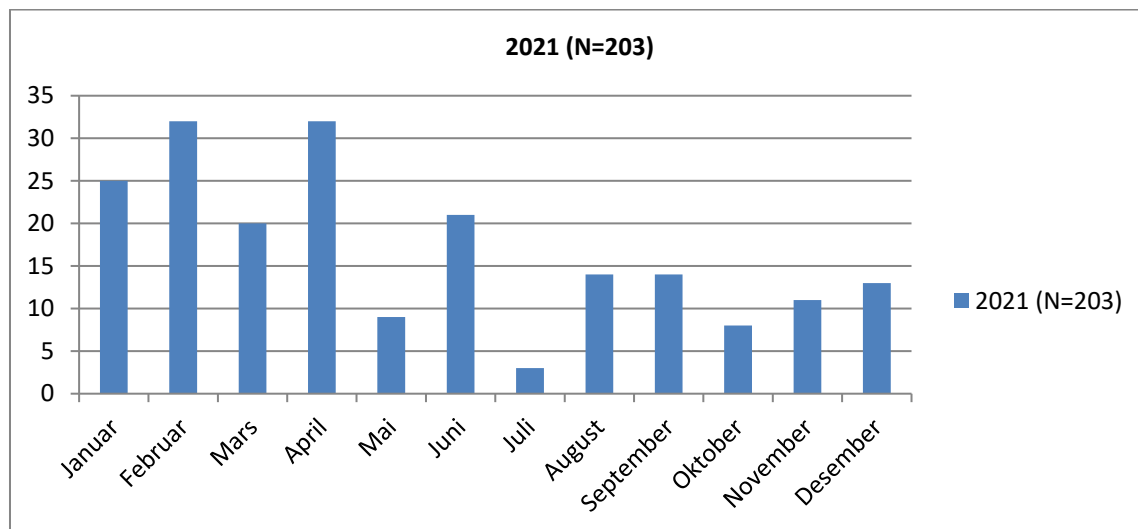
Tjenesten koordineres fra Oslo universitetssykehus HF, og sju av ni kompetansesentre ligger på Østlandet. Det er derfor viktig å se om det er grunnlag for å si at Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud. Tabellen under viser at alle fylker er representert, og med en ganske stabil fordeling fra tidligere år.



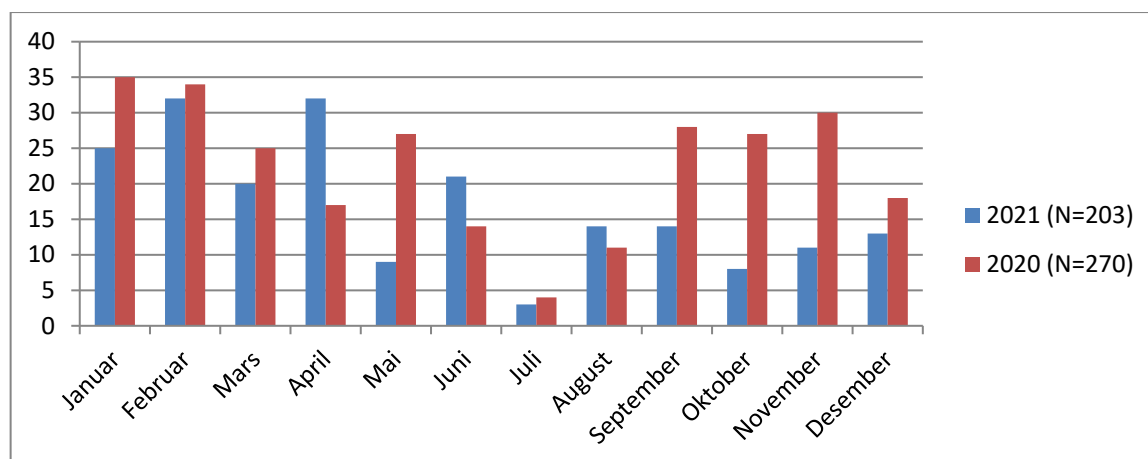
Saker i Sjeldentelefonen som gjelder personer med en sjelden diagnose inne til kontroll, oppfølging, eller er på et avgrenset behandlingsopphold på sykehus blir ikke alltid registrert på pasientenes hjemsted. Når fagpersoner fra OUS og andre høyspesialiserte miljø tar kontakt med Sjeldentelefonen kan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

Henverdeler til Sjeldentelefonen 2021 gjennom året

Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juli virker inn. I tillegg til ferieavvikling kan pandemien hatt innvirkninger på antall henvendelser.



Sesongvariasjonen 2020-2021 viser stort sett samme tendens, men unntak av oktober, november og desember som kan forklares av tekniske utfordringer i ny registreringsløsning mot slutten av året.



Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2021

Det var 122 (164) ulike diagnoser folk henvendte seg om i 2021, fordelt på 203 (270) henvendelser. I de fleste tilfeller er det kun registrert én henvendelse per diagnose. 15 henvendelser ble registrert som «Ikke sjelden diagnose» og «ikke spesifisert» utgjorde 43 henvendelser.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbake til
første side

Brukermedvirkning

2021

Innhold

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

Fellesenheten

Brukermedvirkning er et viktig verktøy på ulike nivåer helsetjenesten. Fellesenheten har fokus på styrking av brukermedvirkning på gruppe- og systemnivå. I 2021 har vi gjennom referansegruppen og strukturen med senterråd ved hvert senter sikret kanaler for brukermedvirkning på systemnivå. Rammeverk for senterråd er blitt revurdert og funnet fortsatt relevant som rettesnor for senterrådene. Både brukerrepresentanter fra funksjonshemmedes organisasjoner, representanter fra HF og samarbeidspartnere er representert i referansegruppe og senterråd.

Tjenesteytere og fagmiljø er også brukere av NKSDs tjenester og sammen med personer som lever med en sjelden diagnose har disse gitt innspill til veien videre for NKSD i ulike arbeidsgrupper, arrangementskomiteer og fagråd for Sjeldenregisteret. Vi har jobbet tett med brukerorganisasjonene i våre innspill til utarbeidelse av nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. Vi har bidratt til å løfte frem brukerstemmen på konferanser både i Norge og internasjonalt.

I 2021 har vi hatt fokus på å økt **internasjonalt samarbeid** og hvordan brukerstemmen er viktig også i Norges deltagelse i ERN. Som et ledd i opplæring og kompetansebygging for både brukerrepresentanter, ansatte og samarbeidspartnere holdt vi internasjonalt seminar med ERN medlemmer og koordinatorene som bidragsyttere.

For å kunne nyttiggjøre seg av brukermedvirkning som verktøy er det viktig at alle parter får tilgang til informasjon om hva som er under utvikling både nasjonalt og internasjonalt på sjeldenfeltet. Således styrkes sjeldenfeltet økosystem og vi sikrer at viktige stemmer blir hørt slik at tjenestene blir treffsikre.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Det gjennomføres vanligvis 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.

På grunn av situasjonen med koronasmitte, (delvis) nedstengning av samfunnet, og avlysning av fysiske kurs etter 12. mars 2020, ble det i 2021 ikke arrangert et fysisk todagers brukermøte til vanlig tid. I stedet ble det arrangert et kort digitalt brukermøte 20. september, med noe faglig innhold, og valg av brukerrepresentanter.

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

Kursplanlegging og kursutvikling: Brukerne inviteres også med i planleggingen av brukerkurs på Frambu når det er mulig. I god tid før hvert brukerkurs tar Frambu kontakt med den aktuelle brukerorganisasjonen for å drøfte detaljprogram og eventuelle nye ønsker eller behov. Brukerorganisasjonen tilbys å stille med kurskontakt på kveldstid under kurset. Organisasjonen får også tilbud om å presentere seg selv overfor deltakerne en av kveldene i løpet av kurset. For å nå flere brukerforeninger strømmet vi deler av brukermøtet.

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 helseregionene, samt leder fra NAPOS. Senterrådet ledes av Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord. Medlemmene av Senterrådet får tilsendt virksomhetsplanen med mulighet til å gi innspill. Medlemmene i Senterrådet utgjør også fagråd for Norsk porfyriregister. En ny brukerforening, Landsforening for porfyri, ble stiftet i 2020, og NAPOS samarbeider tett med denne foreningen. Brukerforeningene Landsforening for porfyri og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar også i kurskomité for pasientkurs og har egne samarbeidsmøter med NAPOS.

Brukere medvirker også i planlegging og gjennomføring av forskningsprosjekt, og i utarbeiding av nettsider og diverse informasjonsmateriell.

Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Pasienter og pårørende er en viktig kilde til kompetanse. Det har vært gjennomført møter med Søvnforeningen, Autismeforeningen i Norge og Norsk Tourette Forening. Fire brukerforeninger er representert i senterrådet, og representanten fra Søvnforeningen leder senterrådet. Rådet hadde to møter i 2021. Senterrådet ble 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 relevante brukerforeninger.

NevSom arrangerer Gardermoenmøtet en gang i året, i samarbeid med regionale kompetansetjenester for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi. I dette dagsseminaret møter kompetansetjenestene representanter for brukerforeninger, regionale helseforetak, direktorat og departement. Brukerorganisasjonene får alltid anledning til å ta opp saker de er opptatt av. Gardermoenmøtet 2021 ble sannsynligvis det siste med NevSom som ansvarlig arrangør, dette som følge av endringer i NevSoms ansvarsområde.

Brukere er også involvert i større prosjekter ved senteret og utviklingen av noen av senterets kurs og informasjonsmateriell.

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 2021 avholdt 3 møter og gjennomførte den årlig brukersamling.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført tre møter i senterrådet i løpet av 2021; 14.januar, 06.juni og 18.november. Møtene i januar og juni ble avholdt digitalt, mens novembermøtet var et fysisk møte på Gardermoen. Senterrådet ledes av brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM) ved Ivar Aleksander Hagen. Brukerorganisasjonen har to representanter i senterrådet. Ingeleiv Haugen er den andre representanten.

Senterrådet har fast representasjon ved alle tre lederne i Norsk Nevromuskulært Kompetansesamarbeid: Andreas D. Rosenberger (NMK) Kristin Ørstavik (EMAN), Simen Stokke (Frambu). Dette ble implementert gjennom endring i mandatet for Senterrådet fra juni -21. I samme møte ble det oppnevnt nye representanter for NMK (Kai Ivar Müller), EMAN (Hanne L. Fossmo), Frambu (Solvor Skaar), barnefeltet nasjonalt (Sean Wallace) og Muskelregisteret (Andreas Lahelle). I tillegg er Helse Vest representert ved nevrolog Petter Schandl Sanaker og Helse Midt-Norge ved nevrolog Kristina Devik, mens forskningsmiljøene er representert ved Marijke Van Ghelue (UNN/UiT). NMKs leder, Andreas D. Rosenberger har fungert som sekretær og referent på alle møtene.

Brukere av Norsk nevrologisk 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 nevrologisk 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

NSCF har Senterråd med følgende sammensetning:

- Leder av NCF
- 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 NCF
- Leder for NCFs 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 har vært avholdt 3 møter i senterrådet i 2021. To digitale og ett fysisk. Referat ligger på NSCFs nettsider.

Senter for sjeldne diagnoser

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan. Virksomhetsplan 2022 gjenspeiler både innspill fra brukersamlingen i 2021 og tidligere år, i tillegg til diskusjoner i senterrådet. Brukersamlingen 2021 ble gjennomført digitalt pga covid-19 pandemi. Det kom likevel nyttige innspill både i, og i etterkant av samlingen. Det har vært gjennomført tre senterrådsmøter som planlagt, alle digitale.

Senterrådet ble forevist utkast til virksomhetsplan 2022 i senterråd 4. november 2021 og har kommet med innspill til planen. Virksomhetsplanen har vært tema på årets tre senterrådsmøter der positive og negative avvik har vært kommentert. Brukere har også vært involvert i forskningsprosjekter ved senteret og i utviklingen av senterets kurs og informasjonsmateriell. Det har vært ressursgrupper eller arbeidsgrupper der brukerne er representert.

TAKO- senteret

TAKO-senteret har brukermedvirkning på individ- og systemnivå. I klinisk virksomhet forsøker vi å ha fokus på pasientenes og pårørendes medvirkning, Vi benytter også brukere/pasienter 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 og foreslå medlemmer til senterrådet. Øvrige medlemmer av senterrådet representerer vertsinstitusjonen, de odontologiske lærestedene, helseregionene og Den Norske Tannlegeforening. Senterrådet avholdes to ganger per år

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har et senterråd med fire representanter fra interesseorganisasjonene m/vara, og fire representanter for tjenesteapparatet. I tillegg møter senterleder og medisinsk rådgiver, og

også den nyopprettede koordinatoren for brukerkontakt på TRS. Enhetsledere og andre ansatte møter etter behov. Senterrådet har to årlige møter. Leder for senterrådet er Inger-Margrethe Stavdal Paulsen, som representerer interesseorganisasjonene. Det arrangeres også en årlig samling for alle organisasjonene og representanter for TRS når dette er mulig å gjennomføre. Senterrådet har gitt innspill til plan i sitt vårmøte, og drøftet utkast til planen i møte på høsten.

For å ivareta den enkelte forenings kommunikasjon med TRS er møtene med interesseorganisasjonene videreført etter tidligere modell. Det vil si at den enkelte forening, noen ganger også TRS, tar initiativ til møter med TRS, for eksempel ved deltakelse i foreningenes styremøter, årsmøter og/eller møter med teamet på TRS. Også i disse møtene kommer vesentlige bidrag til planprosessen. Fra 2020 har TRS en egen koordinator for brukermedvirkning, som skal være et bindeledd mellom interesseorganisasjonene og TRS.

Alle forskningsprosjekter TRS har ansvar for har representanter for interesseorganisasjonene i sine referansegrupper.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbake til
første side

Formidling

2021

Innhold

KURS OG KONFERANSER	1
MEDIER OG FORMIDLING.....	1
FAG- OG FORSKNINGSFORMIDLING:.....	1
DIGITALE NETTSIDER I TJENESTEN.....	1
DIGITALE RESSURSER.....	2
SJELDEN.NO	2
NETTSIDER UTENFOR TJENESTEN.....	2
SOSIALE MEDIER OG CHAT	2

KURS OG KONFERANSER

I 2021 ble det rapportert at tjenesten har deltatt og bidratt i ulike faglige nettverk, både nasjonalt og internasjonalt. I tillegg har tjenesten vært involvert i flere eksterne kurs/seminarer o.l. Dette har vært i form av presentasjoner og innlegg, planlegging, stands, postere etc.

Gjennom rapporteringen ser vi også at tjenesten har bidratt og deltatt på kurs/seminarer innenfor et bredt spekter av tema primært rettet mot helsepersonell/fagpersoner. De fleste læringskurs var rettet mot brukere/pårørende. De fleste kurs og konferanser ble avholdt digitalt som følge av pandemiens restriksjoner. Gjennom tallrapporteringen ser vi også at antall deltakere på kurs/konferanser var 4313. Det høye antallet kan forklares av hvordan tjenestens virksomhet er organisert samt at det har vært mulighet for digital deltakelse gjennom store deler av 2021.

MEDIER OG FORMIDLING

NKSD skal i henhold til strategiske mål formidle oppdatert og relevant kunnskap om sjeldne diagnoser. Kommunikasjonsarbeidet skal synliggjøre tjenesten for målgruppene. Nedstigning i årets første halvdel og gradvis åpning av samfunnet i andre halvdel, preget muligheten for å både kilder og mottakere. Færre fysiske arrangementer ga mindre tilfang av stoff for sosiale medier. Uforutsigbar tilgang til kilder preget mulighetene til å møte fagfolk og miljøer for produksjon av innhold. Sentrene i tjenesten har likevel klart å holde mange aktiviteter oppe gjennom virtuelle kommunikasjonsverktøy for kontakt med og formidling til målgruppene. Stor deltakelse og høy Aktivitet under Arendalsuka ser også ut til å ha kompensert noe for den manglende muligheten for jevn aktivitet gjennom året. NKSDs tema under Arendalsuka var «persontilpasset medisin». Det ble produsert innhold som videooverføring av paneldebatter, podcast og videoreportasje, sosiale medieposter og kronikk i Dagens Medisin.

Det er også oppnådd et betydelig antall medieoppslag. Overvåkningstall fra Retriever viser at NKSD har 137 medioppslag med kommentar/intervju av en av våre fagpersoner. NKSD oppgis også som kilde til informasjon om sjeldne diagnoser (Sjelden.no) der fagperson ikke er intervjuet.

FAG- OG FORSKNINGSFORMIDLING

Med fag- og forskningsformidling regner NKSD både publisering med og uten PubMed-ID. Arbeidet sorterer under NKSDs mål om kunnskapsspredning og retter seg både mot målgruppene fagmiljøer og brukere. Antall publikasjoner med PMID er 69 mens antall artikler uten PMID er 17. I tillegg til 52 populærvitenskapelige artikler er det også blitt publisert annen populærvitenskapelig formidling.

DIGITALE NETTSIDER I TJENESTEN.

Samtlige ni sentre i kompetansetjenesten drifter egne nettsider med informasjon om sentrene og ansvarsområdene som nasjonal kompetansetjeneste. Hovedformålet er kunnskapsspredning. Til sammen har tjenestens nettsider hatt over 2 millioner sidevisninger i året som gikk. Det totale antall publiserte webartikler var 444. Av disse 410 diagnosetekster.

DIGITALE RESSURSER

SJELDEN.NO

Sjelden.no er NKSD sin felles fag-til-fag-læringsportal. Sjelden.no er organisert med redaksjonsmedlemmer fra samtlige sjeldensentra, samt 2,8 stillinger i fellesenheten, Team for digital læring (TDL), som jobber på heltid med innhold til portalen. Portalen har hatt ca 22 000 unike brukere i 2021.

Sammenstilling av statistikk fra Google analytics og Vimeo analytics viser at godt strukturerte og målrettede nettkurs har lite frafall gjennom kurset. Tilbakemeldinger fra brukere i form av refleksjonsnotater og undersøkelser viser også at nettkurs av god kvalitet fortsatt er en god måte å formidle kompetanse om sjeldne diagnoser. Flere kursdeltakere melder at kompetanseheving i form av økt kunnskap, tilgang på verktøy og eksempler, og holdningsendringer, har en positiv effekt på hvordan de utfører og jobben sin i møte med personer med sjeldne diagnoser,

Team for digital læring har i 2021 utviklet et prosjektstyringsverktøy for utvikling av nettkurs. Dette er en fasemodell med fem faser, som sikrer at viktige elementer som behovsanalyse, tidlig brukermedvirkning og evaluering blir gjennomført.

I 2021 har TDL startet arbeidet med å lage en oversikt over alle sjeldne diagnoser som har brukere/pasienter i Norge. Listen er basert på det internasjonale kodeverket i Orphanet, og skal publiseres på sjelden.no. Dette vil gjøre det lettere for tjenesteytere og klinikere å finne kvalitetssikret informasjon om hver enkelt diagnose, enten den finnes på norske sider i tjenesten, eller på engelsk på Orphanet.

NETTSIDER UTENFOR TJENESTEN

NKSDs samarbeid med Helsenorge.no om levering av omtaler av spesifikke sjeldne diagnoser er overført til de diagnoseansvarlige sentrene. NKSD skal fortsatt levere og oppdatere en generell tekst om sjeldne diagnoser. NKSD har også samarbeid om levering og oppdatering i Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL). Tjenesten har også en redaktørfunksjon på fagportal med vitenskapelige artikler om sjeldne diagnoser på Helsebiblioteket.no.

SOSIALE MEDIER OG CHAT

Facebook-kanalene vokser og tjenesten har flere aktive kanaler på Twitter og Facebook og Youtube. Samlet hadde Frambu, SSD, NMK, TRS, TAKO, Sjeldendagen og fellesenheten til sammen over 26275 følgere på Facebook. Facebook anses som nyttig i formidling til målgruppene pårørende og personer med diagnose, Det er også enheter som er på Twitter. Twitter anses som nyttig i formidling og kontakt med målgruppene fagpersoner, industri og rammesettere. For både Twitter og Facebook kan en anta noe overlapp av følgere/"likes" mellom de ulike enhetenes konti i tjenesten, altså at flere personer og institusjoner følger flere enn én enhet i NKSD Fellesenheten. Fellesenheten økte mot slutten av året sin sovende LinkedIn-profil med tanke på å nå målgrupper i arbeidet med ERN, Orphanet og nettverksarbeid inn mot norske og internasjonale fagmiljøer. Frambu tilbyr også chat-tjeneste på nett. Flere av sentrene har fortsatt å produsere Podcast, blant annet TRS, SSD og Frambu lager årlig noen episoder i året... Flere av sentrene har produsert egne filmer og annen omfattende og engasjerende innhold til sosiale medier.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbake til
første side

Internasjonalt arbeid

2021

Innhold

Europeiske referansenettverk (ERN) og nasjonale faglige nettverk	1
Orphanet	1
RD-CODE	1
EJP-RD.....	1
«Nordic Network on Rare Disorders» (NNRD)	1

Europeiske referansenettverk (ERN) og nasjonale faglige nettverk

Rapporteringen viser at sentre i NKSD er involvert i fire ERN med fullverdig medlemskap, og i to ERN med tilknyttet («affiliated») medlemskap. Det finnes flere nasjonale fagnettverk NKSD er involvert i, og noen av disse er tilknyttet ERN. Vi forventer økt aktivitet relatert til ERN og faglige nettverk i kommende år.

Orphanet Orphanet er et europeisk nettverk som driver en stor database med detaljert informasjon og data om alle sjeldne diagnoser som finnes (mer enn 6000), og som har utviklet kodeverket og nomenklaturen ORPHA-koder for sjeldne diagnoser.

NKSD er nasjonal koordinator for Orphanet i Norge. Oppgavene er knyttet til datainnsamling av norsk informasjon om sjeldne diagnoser (forskning og kliniske studier, pasientorganisasjoner, ekspertmiljøer), og implementering av kodeverket ORPHA-koder i registre og pasientjournal. ORPHA-kodeverket ble i 2021 brukt i Norsk register for sjeldne diagnoser, internregistre i NKSD-sentrene, henvendelsesregister for Sjeldentelefonen, og i pasientjournal ved Oslo universitetssykehus (sistnevnte er nytt fra februar 2021). Felleisenheten jobbet gjennom hele 2021 med å gjøre ORPHA-kodeverket kjent i OUS og for at klinikerne skulle ta det i bruk.

RD-CODE Rare Disease Codification (RD-CODE) er et EU-prosjekt som har støttet implementering av ORPHA-koder i fire land: Tsjekkia, Malta, Spania og Romania. NKSD har hatt observatørstatus og fulgt prosjektets utvikling, deltatt på workshops og møter, og gitt innspill på aktuelle temaer. Prosjektet ble avsluttet i desember 2021, men samarbeidet fortsetter videre gjennom Orphanet og en ny finansiering for 2022 (Orphanet Data for Rare Diseases). RD-CODE har utviklet retningslinjer og verktøy for bruk av kodeverket. Spesielt viktig er et visualiseringsverktøy for nomenklaturen og klassifikasjonen, og retningslinjer for udiagnostiserte pasienter (personer man vet har en sjelden tilstand, men hvor det er vanskelig å sette en endelig diagnose).

EJP-RD European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD) er et EU-prosjekt for perioden 2019-2023 med fokus på forskning og kliniske studier. NKSD er *third linked party* gjennom Orphanet og mottar midler for å utføre oppgaver innen to arbeidspakker: WP11 - Samle data for pågående forskningsprosjekter og kliniske studier i Norge og legge informasjonen inn i Orphanets database www.orpha.net; WP14 – arrangere kurs i bruk av ORPHA-koder og klassifikasjonen. I 2021 ble det samlet inn data på >60 forskningsprosjekter og arrangert et nasjonalt 2-dagers kurs i koding av sjeldne diagnoser (8. og 9. mars) med 35 deltakere.

«Nordic Network on Rare Disorders» (NNRD)

Leder av NKSD deltar i NNRD, som i 2021 avholdt to møter og et webinar. I tillegg til representant fra NKSD har Norge representanter fra brukerorganisasjon og fra Helsedirektoratet. I 2022 har Norge formannskapet i dette nordiske nettverket. Helsedirektoratet er hovedansvarlig for dette.

