

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**

Navn på tjenesten	Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer
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): Hybrid
<h3>Hvilke saker er diskutert i referansegruppen</h3> <ul style="list-style-type: none"> - f.eks. henvisningsrutiner, resultatmål, likeverdig tilgjengelighet for pasienter, kompetansespredning, regionale utfordringer, planer for påfølgende år. <p>Saker diskutert med referansegruppen i 2022:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Kompetansespredning og kurs. 2. Forskning 3. Nye analyser (metabolske) 	

4. Nye diagnoser i Nyfødtscreeningen: Det ble i 2022 foreslått 3 diagnosegrupper som er diskutert med referansegruppen: 1) Sigdcelleanemi 2) Ureasyklusdefekter og 3) Remetyleringsdefekter + maternell B12 mangel sekundært. For 2023 er det også plan om mulig utvidelse av nyfødtscreeningen med Metakromatisk leukodystrofi og Ornitin transkarbamylase mangel.

5. Elektronisk prøvesvar (Avansert laboratediagnostikk) til alle RHF; dette arbeidet går sakte og må prioriteres for 2023.

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 laboratediagnostikk av medfødte metabolske sykdommer for alle helseforetak for å sikre likeverdige tjeneste (ikke bare for brukere i Helse Sør-Øst-HSØ). Dessverre har det ikke skjedd noe med dette og referansegruppen har gjentatte ganger etterspurt oppfølging. Denne skjevheten i tilbudet til rekvirenter innenfor HSØ versus de andre RHF er ikke akseptabel for en nasjonal behandlingstjeneste, og elektroniske svarrapporter må breddes til alle RHF/HF. Ledelse ved OUS og HSØ er tidligere grundig orientert om denne saken av selve tjenesten, og vi ber om at HDir følger opp dette opp mot ledelsen på OUS (eier av tjenesten) og ledelsen i HSØ.

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. I 2022 er det arbeidet med utvidelse av tre nye tilstander (søknad videresendt fra Behandlingstjenesten tidlig i januar 2023).

Som nevnt over er referansegruppen også inkludert i vurderingen av ytterligere to nye sykdomsgrupper (MLD og OCT mangel) som kan være aktuelle for nyfødtscreening. Dette er ikke omtalt i årsrapporten som går til Hdir, men omtalt kun i halvårsrapporten sendt til medlemmene av referansegruppen.

Behandlingstjenesten laget er fin halvårs rapport til referansegruppen i juni -22. En del av innholdet fra denne kunne vært inkludert i selve årsrapporten (se blant annet kommentar vedr MLD og OCT mangel).

Diskusjon i forbindelse med omorganisering av nasjonale kompetansetjenester:

Forslag om innlemming av kompetansetjenesten med Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert lab er fremlagt og senere vedtatt, dette er støttet av referansegruppen.

Brukerrepresentantens tilbakemelding

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

Brukerrepresentanten fremhever at det oppleves som veldig nyttig med den halvårlege skriftlige oppdateringen om tjenestene som har blitt innført mellom de årlige referansegruppemøtene, og oppfordrer til at det videreføres i 2023, og generelt at samarbeidet med tjenesten oppleves som godt, og innspill blir vurdert og diskutert

Helse Nords representant:

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

Sikring at relevante pasienter får tilgang til tjenestene diskuteres ved de årlige møtene. 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 behandlingstjenesten som 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 2022 har det igjen vært mulig med fysiske møter, og Behandlingstjenesten har gjennomført undervisning i regionen.

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

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?

Tilbudet oppleves godt og likeverdig for pasienter i Helse-Vest.
Fra både genetisk avdeling og barneavdelingen oppleves samarbeid med behandlingstjenesten som godt. Behandlingstjenesten var også representert på syndromdiagnostikk møtet som ble avholdt i Bergen i september 2022

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.

Det må bemerkes at i Introduksjonen i årsrapporten ikke er "oppdatert" da man ikke har omtalt SMA screening som ble innført i 2022 og at det screenes for 26 (ikke 25) sykdommer

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, mer inngifte og derved økt risiko for recessive sykdommer kan være grunnen.

Undervisningen/kunnskapsspredning i 2022:

Denne har vært god og omfattende med en blanding av digital og mest vanlig fysisk undervisning.

Forskning og prosjekter:

14 prosjekter beskrives, men kun 3 av disse inkluderer andre helseregioner enn HSØ.

Forskningaktiviteten med publikasjoner har vært god i 2022.

Svartid fra Avansert laboratoriediagnostikk:

Vi har forståelse for at det som er oppgitt kan virke misvisende da øyeblikkelig hjelp svar ringes ut. Det angis median verdier for svartid, men ikke spredningsmål og heller ikke svartid fordelt på ulike regioner som jo mottar enten svar elektronisk (HSØ) eller per brev (HV, HM og HN). For 2022 angis median svartid i 2022 på 28 dager som er målet for tjenesten.

Avansert laboratoriediagnostikk etablerte i 2021 et Kvalitetsregister for Medfødte stoffskiftesykdommer.

Nyfødtscreeningen har et "Kvalitetsregister Nyfødtscreening" og en nasjonal biobank. Det gjennomføres et stort arbeid med å anskaffe og organisere en automatisert biobank, se halvårs rapport.

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:

Referansegruppens tilbakemelding – nasjonale behandlingstjenester

- 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 referansegruppemedlemmet ta det opp med tjenesten og ved behov informere eget RHF.