

Vedlegg til Årsrapport 2022

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

Samle rapporter på tvers av sentrene:

(Klikk på overskriftene under)

[Samlet oversikt inkl. statistikk og tall](#)

[Sjeldentelefonen 800 41 710](#)

[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



Samlet oversikt

2022

Tilbake til
første side

Årsverk Bevilgning 2022, NKr.

Frambu	74,0	
NAPOS	7,7	7244869
NevSom	14,2	21268000
NKSD-f	10,4	19474000
NKS-SE	6,2	7502000
NMK	7,2	8815000
NSCF	13,6	14400000
SSD	25,4	26930000
TAKO-senteret	17,5	17609000
TRS	30,0	37065000
Totalt:	206,1	232775869

inkl tilskuddsordning og
videreutviklings-midler

EMAN: 3,7 årsverk. 3,3mill NKr.

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

Innledning

NKSD styrer virksomhetens aktivitet etter forskrift 1706 m/ veileder¹. I august 2021 lanserte Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser](#)² («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.

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».

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 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*

¹ Styringssystemet for nasjonale tjenester er beskrevet under [Nasjonale tjenester - regjeringen.no](#)

² [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.

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/veileder³, 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 og proaktiv 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.

Tjenestens faglige referansegruppe:

Per Wilhelmsen	Leder (HN)
Ulrik Sverdrup/ Hilde Skredtveit Næss	Representant Helse Sør-Øst
Elen Siglen	Representant Helse Vest
Mangler repr.	Representant Helse Midt-Norge
Mangler repr.	Brukerrepresentant SAFO
Wenche Kristin Røkenes	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/ Elisabeth Svinndal	Statped
Trude Bakke	NAV

³ Gjelder som styringsdokument frem til nye mandat for nasjonale tjenester foreligger

Budsjett 2020 til 2023:

Sjeldne diagnoser	Tilskudd 2020	Tilskudd 2021	Tilskudd 2022	Tilskudd 2023
Oslo universitetssykehus				
Cystisk fibrose	13 706	14 076	14 369	14 715
NevSom	20 286	20 834	21 268	21 780
Senter for sjeldne diagnoser	25 687	26 380	26 930	27 578
NK sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	7 156	7 349	7 502	7 683
Sentral ledelse for sjeldensentrene og prosjektmidler	17 037	19 077	19 474	19 943
Sum Oslo universitetssykehus	83 872	87 716	89 543	91 698
TRS, Sunnaas	35 354	36 308	37 065	37 956
TAKO, Lovisenberg	16 796	17 250	17 609	18 033
Frambu, HSØ RHF	69 123	70 990	72 468	74 212
Til overføring andre regioner				
NAPOS, Helse Bergen	6 868	7 054	7 201	7 374
Nevromuskulært senter, UNN	8 408	8 635	8 815	9 027
Sum sjeldne	220 421	227 953	232 700	238 300
Prop. 1S	222 200	227 953	232 700	238 300
Avvik	1 779	-		
	2,6802 %	2,5889 %	2,0826 %	2,4065 %

Innhold samlet oversikt:

Innledning.....	1
1 Fellesenheten	1
2 Frambu	3
3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	4
4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	6
5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet	7
6 Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	8
7 Norsk senter for cystisk fibrose.....	9
8 Senter for sjeldne diagnoser	9
9 TAKO- senteret	12
10 TRS kompetansesenter.....	13
11 Statistikk og tall	15
11.1 Likeverdighet i oppgaver og aktivitet	15
11.2 Antall diagnoser	18
11.3 Høringer	19

Antall årsverk: 10,4

Tildeling 2022: 19 474 000 Nkr, inkl midler til tilskuddsordning og videreutvikling av tjenesten
Leder av NKSD: Stein Are Aksnes

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

NKSDs fellesenheter (NKSD-f) er organisert i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus HF. I fellesenheten er det per 31.12.2022 følgende ansatte:

Navn	Stilling
Helland, Ingrid Bergliot	Spesialrådgiver - (Med)
Aksnes, Stein Are	Avdelingsleder
Bakken, Mari	Spesialrådgiver - (Med)
Skarberg, Rebecca Tvedt	Rådgiver - adm
Salomonsen, Mette	Rådgiver - adm
Dinessen, Rasmus Schandy	Rådgiver - IKT
Bjørnstad, Linn Grimsdatter	Forsker
Andresen, Kari	Rådgiver - adm
Martinsen, Lene	Spesialrådgiver
Lysne, Sondre Hellandsjø	Rådgiver - IKT
Bækken, Elisabeth Føll	Rådgiver - IKT
Gresslien, Maria Emilie	Rådgiver - adm

Leder av NKSD med stabsfunksjoner har overordnet ansvar for at tjenesten utvikles og driftes i tråd med føringer og strategier. Leder av NKSD har styringslinje til Oslo universitetssykehus HF (OUS) og Helse Sør Øst RHF. Leder må balansere hensynet til det enkelte senter og hele tjenestens interesser. Det er etablert egen prosedyremanual for ledelse av NKSD. Ihht disse prosedyrene skal leder for NKSD med stabsfunksjoner:

- forberede, lede og følge opp ledermøter i NKSD, og fatte beslutninger på bakgrunn av diskusjoner og prosesser i ledergruppen
- drifte tjenestens fellesenheter; administrere tjenestens tilskuddsordninger, ivareta drift av Sjeldnetelefonen, ivareta sentrale internasjonale oppgaver og felles kommunikasjonsarbeid m.m.
- bidra til å synliggjøre sjeldenfeltet og arbeide for likeverdig tilgang til tjenester for personer med sjeldne diagnoser, deres familie og tjenesteapparatet
- ivareta sekretariatsfunksjon for NKSDs faglige referansegruppe

- godkjenne sentrenes årlige virksomhetsplaner og/eller avtaler knyttet til øremerkede midler
- utarbeide felles årsrapport (e-rapport) og virke som kontaktledd for forvaltning og tjenester i spørsmål om rapportering m.m.
- medvirke til etablering av kompetansetjenestetilbud til flere sjeldne diagnoser/ diagnosegrupper
- ivareta dialog med eier (OUS/ RHF/ HOD), forvaltning og myndigheter
- ivareta samarbeid med relevante samarbeidspartnere og arbeide for oppmerksomhet og interesse for sjeldne diagnoser i tjenesteapparat, hos myndigheter og i befolkningen generelt
- oversikt over tilbud og etterspørsel av kompetansetjenester, vurdere behovet for nye og endrete tilbud og bidra til synergieffekter mellom kompetansesentrene i NKSD
- 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
- legge til rette for aktiv og reell brukermedvirkning i NKSD

Beskrivelse av tjenesten gis på [tjenestens nettsider](#).

Antall årsverk: 74

Tildeling 2022: 72 468 000 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. Stiftelsen driver også tilbudet LeveNÅ, som et prosjekt finansiert av Helsedirektoratet.

Frambu har i sine tjenester et tydelig fokus på helsekompetanse, definert som grunnleggende ferdigheter, kunnskap og motivasjon som gjør deg i stand til å finne, forstå, vurdere og anvende helseinformasjon med den hensikt å kunne ta helserelaterte beslutninger i hverdagen. Dette skal oppnås gjennom 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 å øke helsekompetansen hos de ulike målgruppene våre.

Kursvirksomheten gir personer med en sjelden diagnose og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Samtidig gir det Frambus medarbeidere og eksterne fagpersoner med spisskompetanse på diagnosene som inviteres som forelesere, til klinikk etc. en unik mulighet til å se mange med samme diagnose samtidig, og slik bygge opp uvurderlig kunnskap – erfaringsbasert så vel som forskningsbasert – om diagnosene senteret har ansvar for.

Gjennom gjestekursene gir Frambu en unik mulighet for hele sjeldentjenesten til kompetansebygging, dokumentasjon, forskning, innovasjon og tjenesteutvikling. Med tilstrekkelig tid, oppmerksomhet og ressurser kan det bygges opp et solid fundament og et troverdig grunnlag for videre kunnskapsutvikling og -formidling knyttet til mange av tjenestens diagnoser og brukergrupper.

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

Frambus virksomhet

Frambus virksomhet er knyttet til 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 best mulig for besøkende og ansatte.

Arbeidet med virksomhetsplanen

Arbeidet med virksomhetsplan 2022 starta i september, med drøfting i ledermøtet. I september ble planen drøfta i styret i stiftelsen Frambu og i Frambus brukerråd. De ansatte på Frambu har arbeidet med virksomhetsplanen avdelingsvis og på tvers av avdelinger. I desember ble planen lagt fram for styret i stiftelsen som drøftingssak. Innspill fra styret er innarbeidet i planen.

Endelig godkjenning skjer etter at NKSD har sluttet seg til planen.

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 7.7

Tildeling 2022: 7 244 869 kr

Senterleder: Aasne Aarsand

<http://napos.no>

Tilbake til innholdsfortegnelse

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, arvelige sykdommer.

De ulike porfyrisykdommene har forskjellig form for arvegang, presentasjonsform, naturlig forløp og alvorlighetsgrad. Symptomdebut kan variere fra nyfødtpperiode til voksenalder. De forskjellige diagnosene kan gi symptomer, funn og langtidskomplikasjoner som gjør at de i et livsløpsperspektiv vil ha behov for oppfølging av et vidt spekter av spesialisthelsetjenesten, fra generell indremedisin, gastromedisin, endokrinologi, dermatologi, intensivmedisin, hematologi, pediatri, psykiatri, m.v.

NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientenes behov, og at alle skal få det samme tilbudet uansett hvor i landet de befinner seg. 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 gir per i dag et bredt tilbud knyttet til alle aspekter av porfyrisykdommene, rettet mot både helsepersonell og pasienter. Vi utvikler retningslinjer, anbefalinger og andre ressurser knyttet til diagnostikk, behandling og oppfølging, som gjøres tilgjengelig på vår hjemmeside www.napos.no, samt sendes til behandlende leger og pasienter ved ny diagnose. Vi driver rådgivning og opplæring og holder kurs for både helsepersonell, pasienter og pårørende. Det tilbys også veiledning av helsepersonell, pasienter og pårørende over hele landet, enten per telefon, via utreise eller sikker videokonsultasjon. NAPOS driver aktivt informasjonsarbeid blant annet via hjemmesiden, nyhetsvarsel og utsending av informasjonsmateriell til brukere og deres leger.

NAPOS har et utstrakt internasjonalt samarbeid og har etablert og drifter flere internasjonale ressurser for porfyrisykdommene og som benyttes over hele verden (The Drug Database for Acute Porphyrias www.drugs-porphyrria.org, EpNet External Quality Assurance Scheme www.napos.no/epnet, European Porphyria Registry EPR – www.porphyrriaregistry.org, EpNet Gene Variant Database mm). NAPOS er fullt medlem i det europeiske referansenettverket MetabERN (metab.ern-net.eu) og i European Porphyria Network (Epnet; www.porphyrria.eu), hvor vi bidrar både i styret og som leder av arbeidsgrupper. NAPOS er godkjent som et EpNet Porphyria Expert Clinical Centre. NAPOS har i tillegg omfattende forskningsaktivitet, driver kliniske studier og oppdragsforskning knyttet til nye legemidler og har ansvar for Norsk og Europeisk porfyriregister.

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 har brukermedvirkning både på individnivå, tjenestenivå og systemnivå, og et godt samarbeid med de to norske brukerforeningene. De ulike porfyridiagnosene diagnostiseres basert på identifikasjon av mønstre av porfyri-relaterte metabolitter i forskjellige prøvematerialer. Diagnosene kan ikke stilles basert på kliniske funn eller symptomer eller kun genetiske analyser. Monitorering av sykdomsaktivitet gjøres også ved hjelp av biokjemiske analyser. NAPOS samarbeider med Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin på Haukeland universitetssykehus om diagnostikk av porfyrisykdommene og mottar prøver fra pasienter i hele Norge til både utredning og oppfølging.

Et likeverdig tilbud sikres ved at når en ny pasient får porfyridiagnose, får pasientens lege tilsendt medisinsk faglig informasjon om diagnosen, retningslinjer om kontroll og behandling og informasjon om NAPOS og hvilke tjenester vi kan tilby. Pasienten får også tilsendt diagnoseinformasjon, «ID-kort», informasjon om kurs og tjenester, invitasjon til deltagelse i

Norsk porfyriregister, kliniske studier m.m. Behandling og oppfølging skjer lokalt, i samråd med NAPOS etter behov.

Hvilken behandling og oppfølging pasienten får og kvaliteten på denne registreres og monitoreres ved hjelp av Norsk porfyriregister, som er et nasjonalt, medisinsk kvalitetsregister, hvor data fra pasienter fra hele landet og deres oppfølgende leger innhentes årlig (www.kvalitetsregistre.no/register/andre/norsk-porfyriregister). Med bakgrunn i resultatene fra Norsk porfyriregister initierer NAPOS relevante kvalitetsforbedringsprosjekt.

4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Tilbake til innholdsfortegnelse

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2022: 7 502 000 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.

Senterets profil er uendret det siste året og har lagt Sjeldenstrategien og NKSDs virksomhetslærret til grunn for aktivitet. Seks aktiviteter trekkes spesielt frem.

- Arbeidet med digitale tjenester rettet mot fagpersoner er kontinuert og har økt
- Styrking av likeverdig tilbud til ultra sjeldne diagnoser som ikke har et sentertilbud har fremdeles hatt mye oppmerksomhet
- Videreutvikling av deltagelse i ulike nettverk
- Retningslinjer og anbefalinger
- Register og innføring av Orphakoding
- Forsknings- / fagutviklingsprosjekter

Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker. Fordelingen mellom fylkene gjenspeiler i store trekk befolkningsandelen i de ulike helseregionene. Antallet henvendelser har gått noe ned, mens andelen henvendelser fra fagpersoner har økt. Nedgangen i henvendelser kan skyldes senterets økning i digitale tilbud for helse-, omsorg- og opplæringssektoren.

Kompetansesenteret har i 2022 hatt en tverrfaglig sammensetning av fagpersoner med sykepleier, klinisk ernæringsfysiolog, fysioterapeut, leger, spesialpedagog og psykolog, samt leder og kontor- og informasjonsmedarbeider. De ansattes kompetanse har vært i endring de siste årene. Alle fagpersoner har minimum masternivå, noen har doktorgrad, i tillegg til at sykepleier er i doktorgradsløp i perioden 2019 – 2023. Flere ansatte har dessuten vært i delte stillinger. I 2022 har senteret hatt flere sykemeldinger og ubesatte stillinger. Dette har

naturligvis hatt konsekvenser for måloppnåelsen, spesielt innenfor ferdigstilling av prosjekter og kommunikasjonsarbeidet. Senteret har planlagt økt aktivitet med midlertidige stillinger i 2023 for å styrke kompetansebygging og – spredning.

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

**Tilbake til
innholds-
fortegnelse**

- NMK fikk tildelt 8 815 000 kr i 2022. Antall årsverk 7,2.
- EMAN får øremerkede midler fra Helse Sør-Øst, og i 2022 utgjorde det 3 300 000 kr. Antall årsverk var ca 3,7.
- Frambu har virksomheten i Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid integrert i annen drift av kompetansesenteret.

Senterleder NMK: Andreas Rosenberger Dybesland

<https://unn.no/nmk>

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

Norsk nevrologisk 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 nevrologisk kompetansesamarbeid.
- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.
- Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske 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 nevrologiske 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 nevrologisk kompetansesamarbeid.

Virksomhetsplan for 2022 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 nevrologisk kompetansesamarbeid, og har også fått kommentere årsrapporten før innsending.

Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske 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 og registerkoordinator. Forsknings- og utviklingsansvarlig ved NMK, Andreas Lahelle, har funksjonen som faglig leder. Registerrådgiver har siden feb- 22 vært Anders Pedersen Årnes, ansatt på eget kostnadssted underlagt NMK, men finansiert av Helse Nord. 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

Tilbake til innholdsfortegnelse

Antall årsverk: 14.2

Tildeling 2022: 21 268 000 Nkr

Senterleder: Martin Aker

<http://nevsom.no>

NevSom er organisert i Avdeling for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken, Oslo universitetssykehus. Senteret har kompetanseansvar for nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne tilstander, og for hypersomniene narkolepsi, idiopatisk hypersomni og Kleine-Levin syndrom.

2022 innebar viktige endringer for NevSom. Nasjonalt kompetanseansvar for autismspekterforstyrrelser og Tourettes syndrom ble avviklet i første halvår, etter vedtak fra fagdirektørene i de regionale helseforetakene. I den forbindelse gjennomførte vi avsluttende prosesser i samarbeid med Autismeforeningen, Norsk Tourette Forening og de regionale fagmiljøene/kompetansetjenestene for disse diagnosene.

NevSom jobber fortsatt med nevroutviklingsforstyrrelser, med fokus på sjeldne tilstander med kjent etiologi som har behandlingsmessige konsekvenser. Det omfatter et betydelig antall sjeldne tilstander. Dette er et "kompetansesvakt" fagfelt hvor det er stort behov for forskning, herunder kartlegging av særskilte egenskaper, kjennetegn og behov ved ulike sjeldne tilstander. Å forske i samarbeid med kliniske miljøer og med bidrag fra brukerrepresentanter er derfor en viktig del av arbeidet. Dette kombinerer vi med kunnskapsformidling i ulike kanaler.

Året innebar også en ansvarsendring for narkolepsi. Det regionale kompetanseansvaret for narkolepsi, som var lagt til enheter i den enkelte helseregion ble avviklet, mens NevSoms ansvar som nasjonal enhet er uendret. Denne formelle endringen er i tråd med hvordan arbeidet har blitt praktisert lenge, og innebærer ingen merkbare endringer verken for NevSom eller (så vidt vi er kjent med) for brukerne.

I 2012 opprettet Helse- og omsorgsdepartementet et særskilt oppdrag for oppfølging av barn og unge som har utviklet narkolepsi med mulig tilknytning til svineinfluensapandemien. Oppdraget forvaltes av NevSom. Flere av våre ansatte jobber både med dette oppdraget og med ordinære kompetansesenteroppgaver innen fagområdet hypersomni. Vi oppnår store faglige fordeler av at kompetansesenterdriften og det særskilte oppdraget er samorganisert.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 13.6

Tildeling 2022: 14 400 000Nkr

Senterleder: Egil Bakkeheim

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

[Tilbake til innholdsfortegnelse](#)

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. Årsrapporten 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'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.

8 Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 25,4

Tildeling 2022: 26 930 000kr

Senterleder: Heidi Glosli

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

[Tilbake til innholdsfortegnelse](#)

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). Senteret har fått ny ledelse i løpet av året. Etter åtte år som

leder av Senter for sjeldne diagnoser gikk Olve Moldestad videre og begynte som leder av Nyfødtscreeningen. Etter å ha vært gjennom store endringer i disse årene var senteret bedre rustet til å møte fremtiden med ny Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. Assisterende senterleder Birgitte L. Bjerkely ble konstituert som senterleder frem til 1. mai, hvoretter overlege Heidi Glosli overtok som seksjons-/senterleder. Heidi Glosli har lang fartstid fra Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus og har de siste åtte årene hatt ansvar for behandling og oppfølging av barn og ungdom med blødersykdom.

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. De ulike diagnosene rammer ett eller flere organ.

Med utgangspunkt i et helhetlig pasientforløp har NKSD følgende målgrupper:

1. Fagpersoner i Helse- og omsorgssektoren
2. Fagpersoner i opplæringssektoren
3. Personer med en sjelden diagnose, deres pårørende og befolkningen for øvrig.

Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser og konsekvenser for virksomheten

Helse- og omsorgsdepartementet la i august 2021 fram den første nasjonale strategien for sjeldne diagnoser. Strategien gjelder for hele helsetjenesten. Virksomheten ved senteret må ses i lys av den nasjonale strategien.

Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser inneholder ti tiltak som regjeringen vil iverksette:

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.
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.
5. Helsedirektoratet gis i oppdrag å etablere et nasjonalt forum for deltagere i og rundt arbeidet med European Reference Network, inkludert deltakelse fra brukerorganisasjonene.
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.
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.

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.

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.

Helse- og omsorgsdepartementet har gitt regionene i oppdrag å komme med en anbefaling vedrørende organisering av sjeldentjenesten og Helse Sør-Øst RHF er satt til å lede dette arbeidet. Helse Sør-Øst RHF skal, jf. oppdragsdokumentet fra Helse og omsorgsdepartementet og formålet med Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser fra 2021, lede en utredning av hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling av personer med sjeldne diagnoser best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten. Prosjektet skal også vurdere organisering av nasjonalt register for sjeldne diagnoser.

1. Prosjektets leveranse

Prosjektets hovedleveranse er en utredning om følgende hovedtema:

- Hvordan tjenesten kan organiseres med nasjonale og/eller regionale tilbud for å tilrettelegge best mulig for likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling av personer med sjeldne diagnoser.
- Hvordan et nasjonalt register for sjeldne diagnoser kan etableres, herunder avklaringer vedrørende bruk av kodeverk innen sjeldenområdet.
- Hvordan sjeldenfeltet i Norge kan dra veksler på internasjonalt arbeid med sjeldenområdet og imøtekomme krav som gjelder for deltagelse i European Reference Networks (ERN) / europeiske referansenettverk.

Det er nedsatt en styringsgruppe, en prosjektgruppe og en referansegruppe. Det er brukerrepresentasjon i styringsgruppen og referansegruppen. Prosjektgruppen sikrer brukermedvirkning fortløpende underveis i prosessen. Frist for innlevering av anbefalingen er 1. juli 2023. Senterets leder sitter i prosjektgruppen på vegne av Oslo universitetssykehus. Senter for sjeldne diagnoser har i flere år rigget seg for fremtiden ved å ha økt fokus på forskning, tettere kontakt med de kliniske miljøene og ved etablering og drift av ulike fagnettverk. Forskingen som foregår ved SSD er primært psykologisk orientert og har gitt god kunnskap om «leve med»-aspektet for mange ulike diagnoser. I tillegg har det vært fokus på hvordan personer med sjeldne sykdommer følges opp i spesialisthelsetjenesten. Denne forskningen har vært i samarbeid med de kliniske miljøene for enkelte diagnoser. For å styrke kompetansen ved SSD ytterligere er det etablert flere midlertidige stillinger som er delt med ulike kliniske avdelinger med behandlingsansvar for ulike sjeldne diagnoser som

senteret har ansvar for. I 2022 har senteret publisert 17 vitenskapelige artikler, hatt fem PhD-kandidater, hvorav en har avlagt sin doktorgrad i 2022. Vi har et tyvetalls pågående prosjekter og kliniske studier. Ansatte ved senteret har dessuten deltatt ved årskontroller og arrangert kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende. Senteret har tatt initiativ til opprettelse av flere nasjonale fagnettverk slik at kompetansen skal kunne spres enda mer effektivt til målgruppene i hele landet.

Mye av senterets aktivitet har vært knyttet opp mot faste gjøremål som pågår jevnlig eller periodevis i løpet av året. Mange faste oppgaver er ikke oppført i virksomhetsplanen, men krever likevel vesentlige ressurser.

9 TAKO- senteret

Tilbake til innholdsfortegnelse

Antall årsverk: 17,5

Tildeling 2022: 17 609 000 Nkr

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 TAnnhelseKOmpetanse, og senteret jobber med helhetlig ivaretagelse av munnhelse og – funksjon hos mennesker som har sjeldne diagnoser som påvirker dette. Senteret er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser og skal dermed levere tjenester som definert i paragraf 4.6 i Forskrift 1706 (se over). Internt er TAKO-senteret organisert i seksjoner, oralmotorisk seksjon (OMT), odontologisk seksjon (OD). Seksjonene har egne koordinatører.

TAKO-senteret driver klinisk virksomhet og denne finansieres delvis via rammebevilgningen. Det finnes dessverre ikke gode finansieringsordninger for de tjenestene vi yter innenfor de eksisterende finansieringssystemene for pasientbehandling i spesialisthelsetjenesten. Det er noe vi (sammen med andre sykehus) jobber for å få på plass og det ser ut som arbeidet er i ferd med å lykkes. Det jobbes ifølge Helsedirektoratet med et system for ISF finansiering av tannbehandling for pasienter med leppe-kjeve-ganespalter, og det signaliseres at man etter det vil se på andre grupper. Vi henter trygderefusjon når dette er mulig. Ved større behandlinger av pasienter som har rett til vederlagsfri tannbehandling i Den offentligtannhelsetjenesten (DOT) sendes regning til DOT etter avtale. Vi mottar tjenester fra vertsinstitusjonen, særlig anestesitjenester, uten vederlag. All klinikkdrift begrunnes i behovet for å bygge og vedlikeholde kompetanse, og erfaringer fra klinisk drift benyttes i arbeidet med å spre kompetanse.

TAKO-senterets virksomhetsplan er forankret i senterets koordineringsgruppe og i senterrådet. I senterrådet sitter det to brukerrepresentanter. Alle ansatte er gitt mulighet og

oppfordret til å komme med innspill, og planen er også diskutert i et heldags personalmøte. Arbeidet med virksomhetsplanen delvis parallelt med arbeidet med vertsinstitusjonens handlingsplanarbeid. TAKO-senteret arbeider med å bygge og spre kompetanse om oral helse ved sjeldnediagnoser, vi har således ansvar for et organ. Vi har gjennom årene gitt tilbud til mer enn 640 ulike diagnoser med orpha kode og bortimot 80 uten slik kode, de aller fleste svært sjeldne. Vi får henvist en del pasienter uten spesifikke kliniske diagnoser, en del av dem henvises som ledd i en syndromutredning. Munnhulefunn kan enkelte ganger lede til at riktig diagnose stilles. De senere årene har vi også sett en økende tendens til at vi får henvist pasienter med påviste mutasjoner man ikke kjenner den fulle kliniske betydningen av, og i slike tilfeller kan vi bidra med å beskrive eventuelle munnhulefunn. Vi anser at vi gjennom årene har funnet en tilnærming til arbeidet med orale helse ved sjeldne diagnoser som er gunstig med de mildene vi tildeles. Vi søker å bruke lokalt hjelpearratt så mye som mulig, men lokale fagmiljø er sårbare. Det er behov for sentralisert kompetanse.

10 TRS kompetansesenter

Tilbake til innholdsfortegnelse

Antall årsverk: 30

Tildeling 2022: 37 065 000Nkr

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 dermed i strategiske utviklingsprosesser i begge styringslinjene. Ledergruppa består av to enhetsledere og senterleder, medisinsk faglig rådgiver og kommunikasjonsrådgiver deltar i aktuelle saker. 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. Disse hovedgruppene omfatter nærmere 1000 sjeldne og ultrasjeldne diagnoser, hvorav litt over 100 ulike diagnoser er registrert ved TRS per i dag.

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

Fagpersonene i TRS er organisert i to fagteam som har ansvar for hver sine diagnosegrupper ut fra inndelingen over. I tillegg har ett team ansvar for kommunikasjon og digital virksomhet (KDV). Forskning og utviklingsarbeid er organisert i en tematisk forskningsgruppe, leder for

denne samarbeider med forskningsdirektør og øvrige forskningsgruppeledere i foretaket. 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.

Virksomhetsplanen for 2022 var forankret i:

- Strategi 2017-21 og overordnede beslutninger i NKSD
- Ledergruppe i TRS
- Ansatte i TRS
- Senterrådet for TRS
- Ledergruppen og referansegruppen i NKSD
- Sunnaas sykehus v/forskningsdirektør er orientert om hovedtrekkene i planen, og arbeidet på TRS gjennom året.

TRS har de siste årene dreid virksomheten i retning av de varslede endringene i nasjonale kompetansetjenester, og målområdene i Sjeldenstrategien som ble lansert i august 2021. Vi har derfor hatt stort fokus på disse områdene:

- bidra til avklaringer og videre utvikling rettet mot Sjeldenstrategien og NKSDs oppdrag og mandat
- bidra til 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

Året 2022 på TRS var fra starten preget av pandemien, og deretter av en dreining tilbake til en mer normal hverdag og drift. Flere medarbeidere har sluttet, og vi har hatt noen vakante stillinger i løpet av året. Flere er ved årsslutt besatt av nye medarbeidere, men disse trenger litt tid for å sette seg inn i fagområdet. Derfor har noen planlagte oppgaver måttet utsettes, dette gjelder særlig oppdatering av tekster om diagnosene på nettsiden vår. Ut over dette har TRS i stor grad gjennomført oppgavene som ble beskrevet i virksomhetsplanen for 2022.

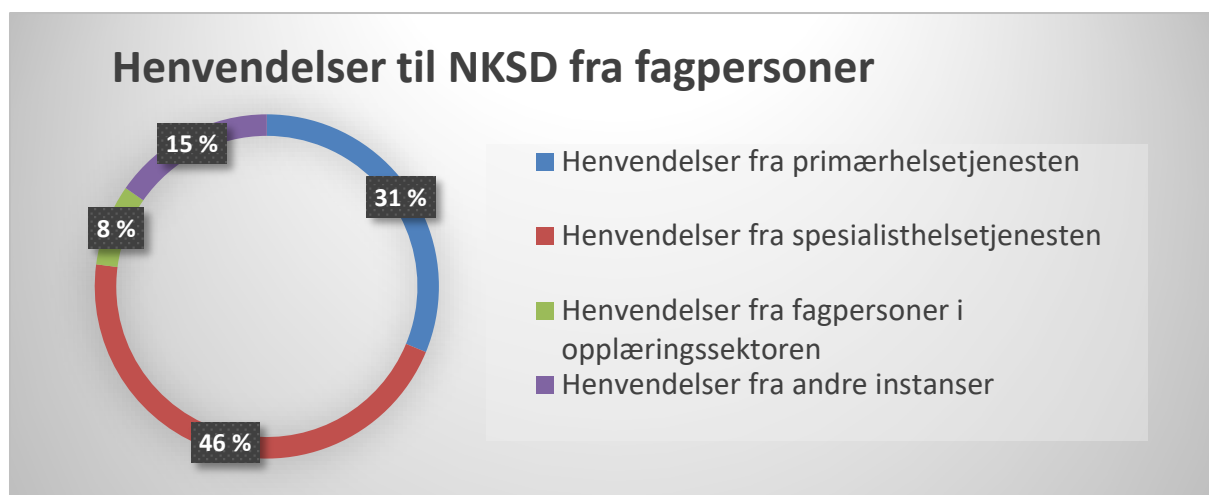
Alle enheter får tilsendt maler for rapportering og virksomhetsplaner (sendt ut 16.sept. 2022). Disse sendes inn til tjenestens leder innen gitt frist, og danner grunnlaget for e-rapport. På bakgrunn av endrede rutiner vil rapporteringen fra 2022 være noe annerledes enn for tidligere år.

11.1 Likeverdighet i oppgaver og aktivitet

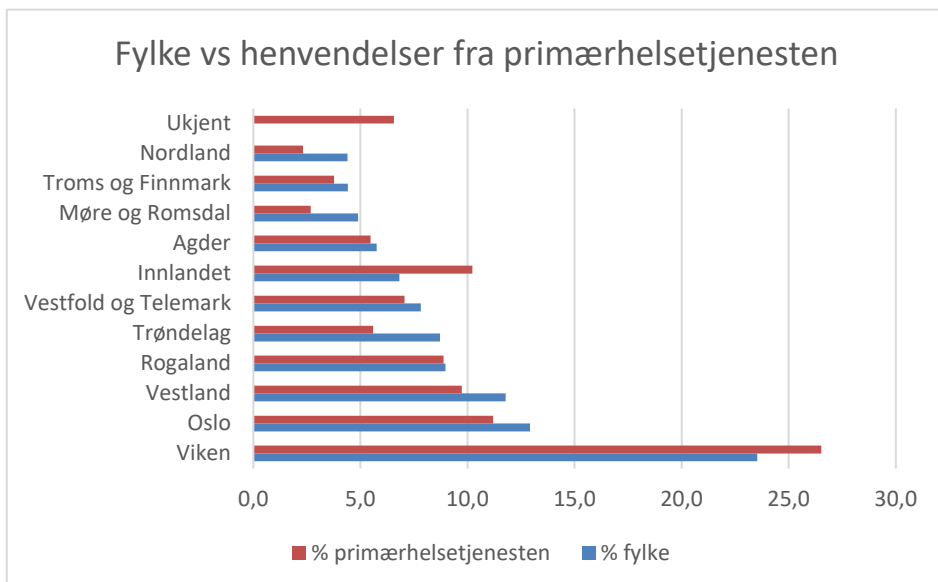
I dette kapittelet omhandles oppgaver og tilbud det vi har samlede tall på ulike oppgaver og aktiviteter i tjenesten. Dette gjelder særlig henvendelser fra fagpersoner og kursaktivitet (fag- og brukerkurs). Informasjon om formidlingsaktivitet finnes under kapittelet «formidling» i e-rapport og vedlegg. Den kliniske aktiviteten som enkelte sentre er involvert i, rapporteres ikke her. For denne aktiviteten må det enkelte senter hente ut data fra pasientjournalssystemer. Detaljer kan fremskaffes gjennom direkte kontakt med det enkelte senter.

11.1.1 Henvendelser til NKSD

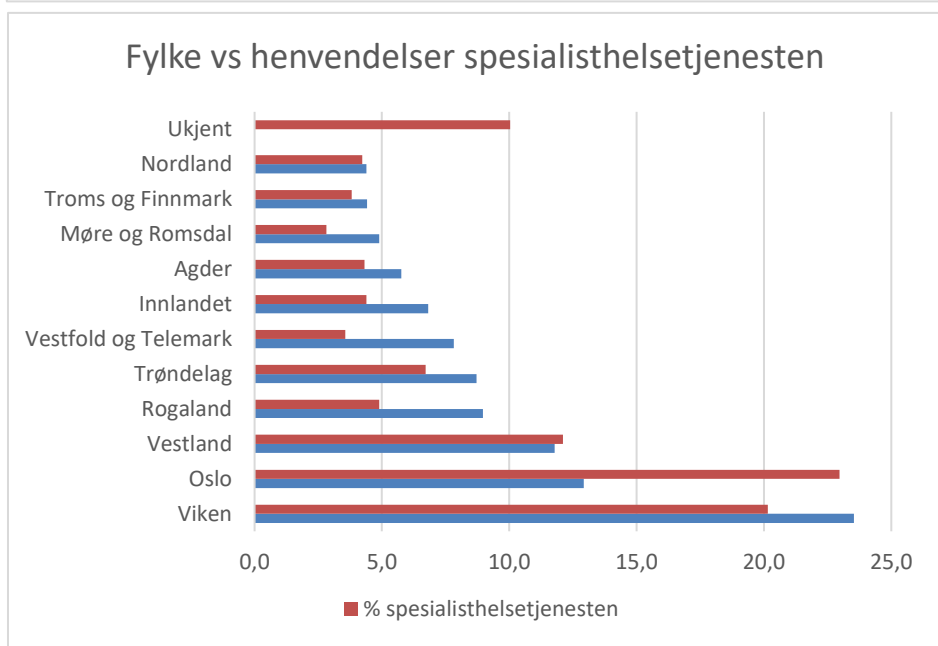
Figuren under viser henvendelser fra fagpersoner til NKSD, fordelt på sektor. Tallene vil være ulike fra senter til senter, men dette viser den samlede oversikten. Helse- og omsorgssektoren står for absolutt de fleste henvendelsene, med 77% (46% fra spesialisthelsetjenesten og 31% fra primærhelsetjenesten). 8% av henvendelsene var i 2022 fra opplæringssektoren, mens 15% var henvendelser fra «andre» (internasjonale kontakter, studenter, arbeids- og velferdssektor m.m.). Samlet viser tallene at tjenesten mottar henvendelser fra alle landets fylker, og forholdsvis balansert antall henvendelser ift. fylkenes befolkning (unntak for henvendelser fra spesialisthelsetjenesten, der tallene fra Oslo er høye ift. fylkets befolkning).



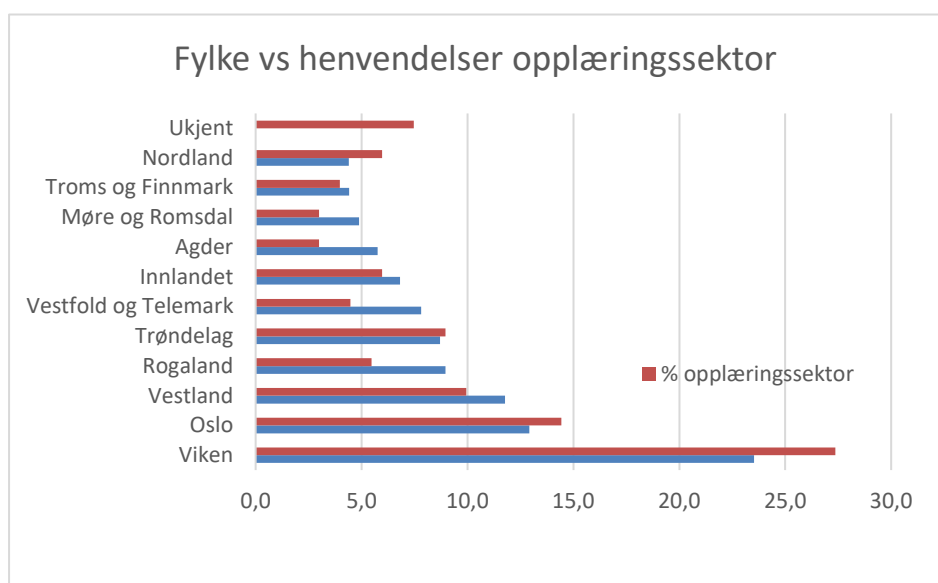
Tallene fra primærhelsetjenesten viser en ganske jevn fordeling av antall henvendelser ift. fylkets befolkning, med et noe høyere antall for Innlandet og Viken enn for øvrige fylker.



Tallene fra spesialisthelsetjenesten viser et tydelig høyere antall henvendelser fra Oslo enn befolkningen skulle tilsi, mens tallene for øvrige fylker viser et gjennomgående lavere antall henvendelser ift. Fylkets befolkning. Dette kan skyldes at sykehus i Oslo-regionen har mange sentraliserte/nasjonale og regionale funksjoner, og at fagpersoner fra disse tar kontakt med tjenesten.



Tall fra opplæringssektoren viser et noe høyere antall henvendelser fra Viken ift. befolkningen, og et lavere antall henvendelser fra Rogaland, Vestfold og Telemark, Agder og Møre og Romsdal. Fagpersoners kjennskap til tjenesten kan forklare noe av denne variasjonen.



11.1.2 Deltagelse på kurs

Se kapittel om «formidling».

11.1.3 Faglige nettverk

Det rapporteres om utstrakt nettverksaktivitet i NKSD, både i tilknytning til Europeiske referansenettverk og andre nasjonale og internasjonale fagnettverk:

- Antall ERN med NKSD-tilknytning: 9
- Antall andre relevante internasjonale nettverk med NKSD-deltakelse: 68
- Antall nasjonale faglige nettverk ledet av tjenesten: 23
- Deltakelse i nasjonale faglige nettverk ledet av andre: 112

Noe overlapp/dobbelrapportering vil forekomme, da to eller flere sentre kan delta i samme fagnettverk. Det er også noe varierende rutiner og forståelse av hva som skal rapporteres som «faglig nettverk».

11.1.4 Fasemodellevalueringer

D1.1: Antall fasemodellevalueringer	6
D1.2: Nye diagnoser faset inn i tjenesten etter fasemodellevaluering	4
D1.3: Diagnoser faset ut av tjenesten etter fasemodellevaluering	2

Rapporteringen viser at fasemodellen benyttes som evalueringsverktøy, også for å gi tilbud til nye diagnoser. De fleste tilbud til nye diagnoser etableres imidlertid ikke gjennom fasemodell-evaluering, men gjennom å plassere diagnosen under grupper som allerede har tilbud. Det må arbeides videre med avklaringer og system for diagnosefordeling og -ansvar i tjenesten, med mål om å gi tilbud til nye diagnoser og diagnosegrupper.

11.1.5 Retningslinjer, anbefalinger og veiledere

D2.1: NKSD- bidrag til faglige veiledere, anbefalinger og retningslinjer	15
D2.2.1: Nye eller reviderte veiledere, anbefalinger og retningslinjer i rapporteringsåret	15
D2.2.2: Kunnskapsoppsummeringer av diagnoser i tjenesten	2
D2.2: Bidrag til veiledere utarbeidet av ERN	0

Arbeid med veiledere, anbefalinger og retningslinjer er viktig del av NKSDs kvalitetsarbeid (se omhandlet i e-rapport under «Kvalitetsverktøy»). Etter hvert som arbeid knyttet til ERN øker i omfang og innhold, forventes bidrag også i de nettverkene.

11.1.6 Representasjon i arbeids-, prosjekt- og faglige referansegrupper

D4.1: Antall arbeids- og prosjektgrupper mot helseforvaltningen med representasjon fra tjenesten	18
D4.2: Antall faglige referansegrupper mot helseforvaltningen med representasjon fra tjenesten	16
D4.3: Antall relevante internasjonale arbeids-, prosjekt- eller faglige referansegrupper	28

Ansatte i tjenesten deltar aktivt i flere arbeids-, prosjekt- og referansegrupper, nasjonalt og internasjonalt. Overlapp kan forekomme, da ansatte ved ulike sentre kan rapportere om deltagelse i samme gruppe(r). Detaljer kan fremvises på forespørsel.

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 2022 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.»⁴.

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). Ved å bruke Orphakoder unngås tidligere utfordringer som unøyaktighet i ICD10, ulike diagnosenavn på samme diagnose, ol. Orphakodene deles i “gruppe av diagnoser”, “diagnoser” og “Undertyper(subtype) av diagnoser”. Kompetansesentrene rapporterer hvor mange pasienter som får *individrettede og journalførte bekreftet Orphakoder* pr. diagnose. Det registreres også hvor mange som får *individrettede og journalførte uten Orphakode*.

Pasienter pr år	2021	2022	2023	2024	2025	2026	2027	2028
Antal pasienter*	Ikke sammen-	2750						
Andel m/Orphakode	lignbare tall	83,2%						

Diagnoser pr år	2021	2022	2023	2024	2025	2026	2027	2028
Antall diagnoser*	364 stk	410 stk						
Andel gruppenivå	11,5%	14,4%						
Andel diagnosnivå	75,8%	71,6%						
Andel undertype	12,4%	13,2%						
Diagnoser m/5 eller færre pasienter	ukjent	77%						

* TAKO-senterets pasienter inkluderes ikke

NKSD akkumulerer, ved hjelp av sentrenes årlige Orpha-rapportering, en diagnoseliste som reflekterer diagnoser som får tilbud i tjenesten. Ved bruk av Orphakoder unngås duplikater og diagnoser uten Orphakoder inkluderes ikke i listen. Diagnoser fjernes bare fra listen etter utfasing fra tjenesten eller feilregistrering. Fullstendig oversikten kan fremskaffes på forespørsel. Målet er også at alle diagnoser i listen har et digitalt norsk tilbud på sjelden.no.

Diagnoselisten i NKSD*	2021	2022	2023	2024	2025	2026	2027	2028
Orphakoder i listen	Ca 1100	1270						
Andel gruppenivå	Ukjent	18,4% (913)						
Andel diagnosnivå	Ukjent	71,9% (234)						
Andel undertype	Ukjent	9,8% (124)						
Orphakoder på Orpha.net på samme tidspunkt		6172 stk						

* Tallene hentes ut etter kompetansesentrenes årsrapport

⁴ Brev fra Helse- og omsorgsdepartementet til Helsedirektoratet datert 24. juni 2022

Det er etablert tilbud for flere diagnoser ved de andre sentrene i 2022, i hovedsak diagnoser som legges inn under grupper sentrene allerede gir tilbud til. Sentrene har gitt tilbud til flere tilstander/diagnoser/grupper uten at ORPHA-kode er registrert (evt med ICD10-kode). I denne rapporteringen er disse ikke inkludert.

Det totale antallet personer i Norge med sjeldne diagnoser er ikke kjent. Det er estimert at den samlede forekomsten av sjeldne diagnoser er mellom 3,5 og 5,9 % ⁵. Det tilsvarer mellom 190.000 og 320.000 personer her til lands. Målet er at vi skal få bedre oversikt over forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge med Norsk register for sjeldne diagnoser, <https://sjeldenregisteret.no>. Registeret benytter ORPHA-koder. Pr. 31.12.2022 var det 1237 registrerte i Sjeldenregisteret, mot 118 ved utgangen av 2021.

NKSD har i samarbeid med Oslo universitetssykehus (OUS) implementert ORPHA-koder i sykehusets pasientjournalssystem (DIPS). Per 31.12.2022 var det registrert 1206 unike personer med ORPHA-kode i DIPS ved OUS. 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.

Unike personer med Orphakoder i..	2021	2022	2023	2024	2025	2026	2027	2028
Sjeldenregisteret	118 stk	1237 stk						
DIPS v/OUS	133 stk	1206 stk						

Statistikk for Sjeldentelefonen: Se eget kapittel.

11.3 Høringer

(Tall for 2021 i parentes).

I løpet av 2022 er 29 (32) høringer (i all hovedsak høringer fra myndighetsorgan (departement og direktorat)) vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. NKSD har respondert på 14 (16) av høringene.

Oversikt kan skaffes på forespørsel.

⁵ Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* **28**, 165-173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldentelefonen 800 41 710

2022

[Tilbake til
første side](#)



Innhold

Tallrapportering 2022.....	1
195 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2022	1
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	2
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2022 gjennom året	3
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2022	4

Tallrapportering 2022

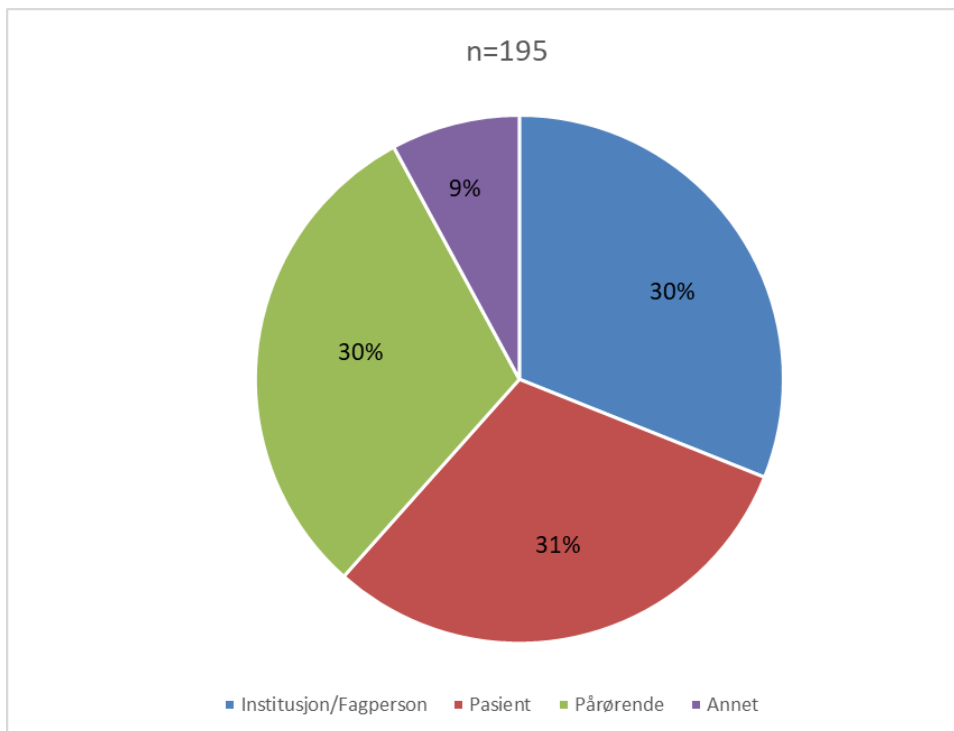
Sjeldentelefonen er et tilbud der både pasienter, pårørende og hjelpeapparat kan ringe gratis fra fasttelefon og drøfte personsensitive opplysninger anonymt. Sjeldentelefonen er åpen i arbeidstiden alle arbeidsdager. Det er også mulig å sende e-post, men da ikke mulig å drøfte personsensitive opplysninger. De fleste som ringer Sjeldentelefonen, spør om diagnoser som *ikke* har et tilbud ved et av kompetansesentrene. Henvendelser fra 2022 har blitt lagret i den nye registerløsningen «eReg» etter personvern avtaler ved Oslo universitetssykehus (OUS). Databasen er teknisk driftet av OUS siden 2014.

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

195 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2022

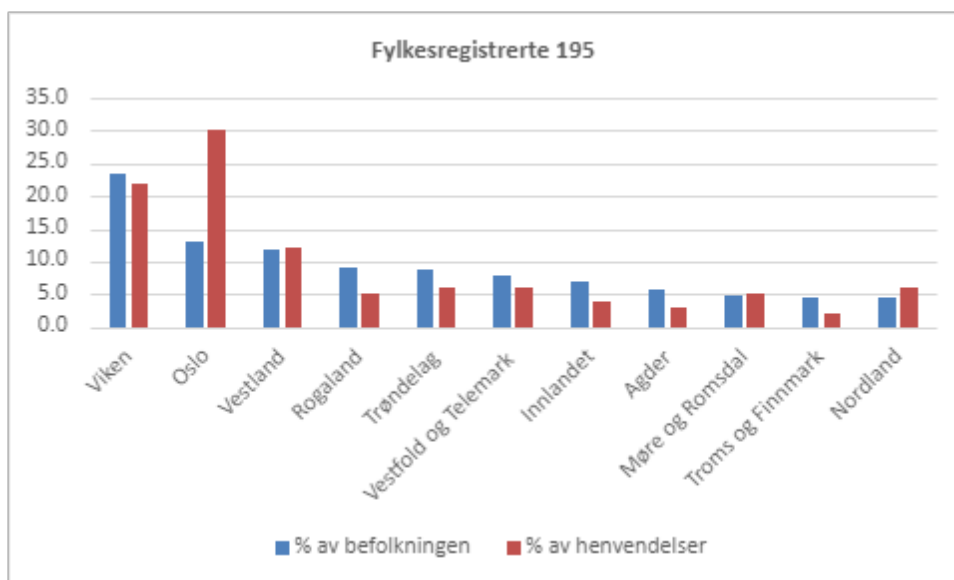
Antall henvendelser har vært noenlunde likt de tidligere årene, med en økning i antall henvendelser i 2019 som nå har stabilisert seg tilbake i 2022. Det har vært en svak nedgang i antall henvendelser i 2021 og 2022. En mulig forklaring kan være en bedring av informasjon på andre digitale kanaler.

I 2022 valgte 83 % å ringe og 17 % henvendte seg via e-post for råd. Dette viser at det er en liten økning i antall henvendelser per e-post sammenlignet med året før. I 2021 var det 86 % som ringte 14 % som skrev e-post, noe som i sin tur var en svak oppgang i bruk av e-post fra tidligere år. Fordelingen av henvendelser i 2022 er fordelt på 30% brukere, 30 % pårørende, mens fagpersoner og institusjoner utgjorde 31 % av henvendelsene. 9 % av henvendelsene har blitt kategorisert som "annet", dette kan være henvendelser fra blant annet studenter eller media.



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.



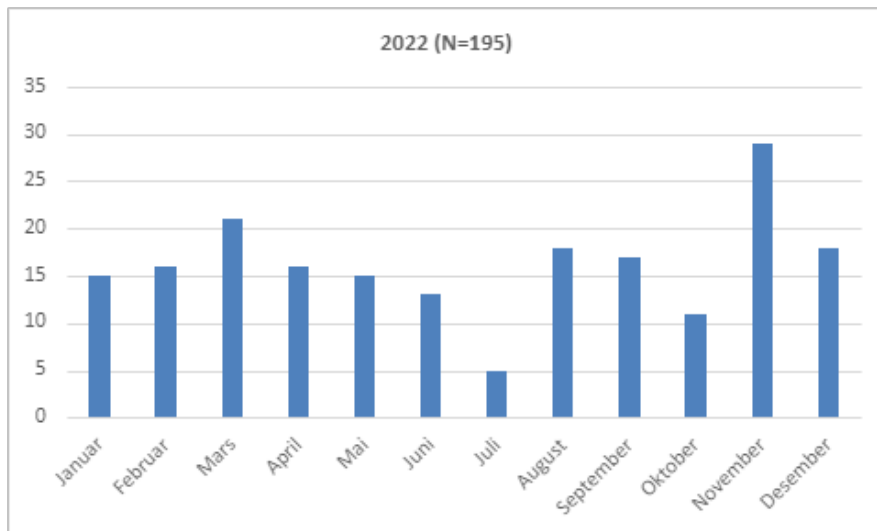
Tjenesten koordineres fra Oslo universitetssykehus HF, og sju av ni kompetansesentre ligger på Østlandet. Det er derfor viktig å se om det er grunnlag for å si at Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud. Tabellen under viser at alle fylker er representert, og med en ganske stabil fordeling fra tidligere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

Mange personer med sjeldne diagnoser er til utredning, vurdering eller behandling ved høyspesialiserte avdelinger. Når fagpersoner fra OUS og andre høyspesialiserte miljø tar kontakt

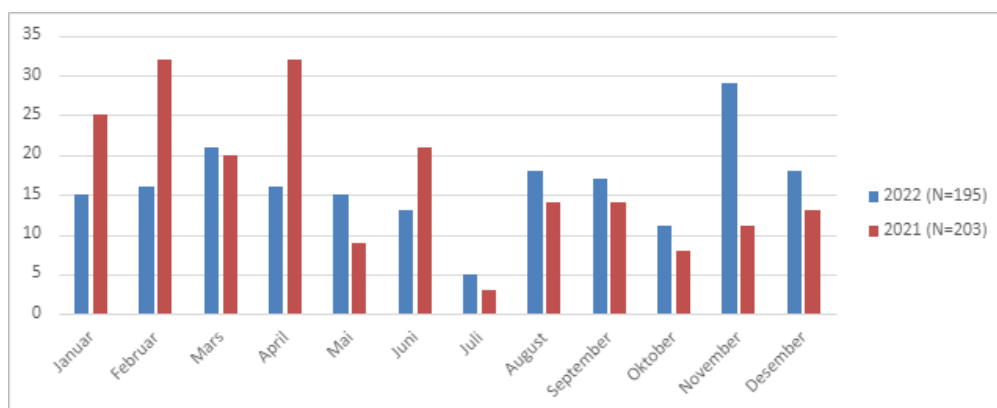
med Sjeldentelefonen, kan Oslo dermed bli registrert som stedet henvendelsen kommer fra, selv om personen med diagnosen ikke bor i hovedstaden og dermed gi et bilde av at Sjeldentelefonen gir et mindre likeverdig tilbud enn det som er tilfelle.

Henvendelser til Sjeldentelefonen 2022 gjennom året

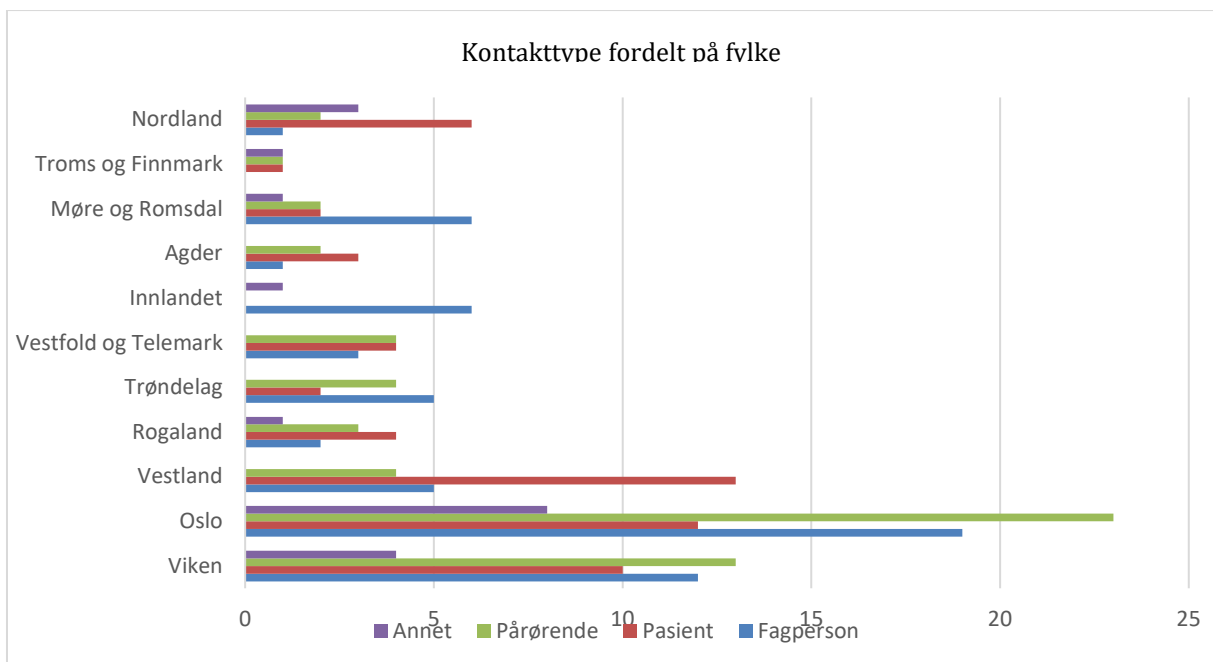
Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juli virker inn.



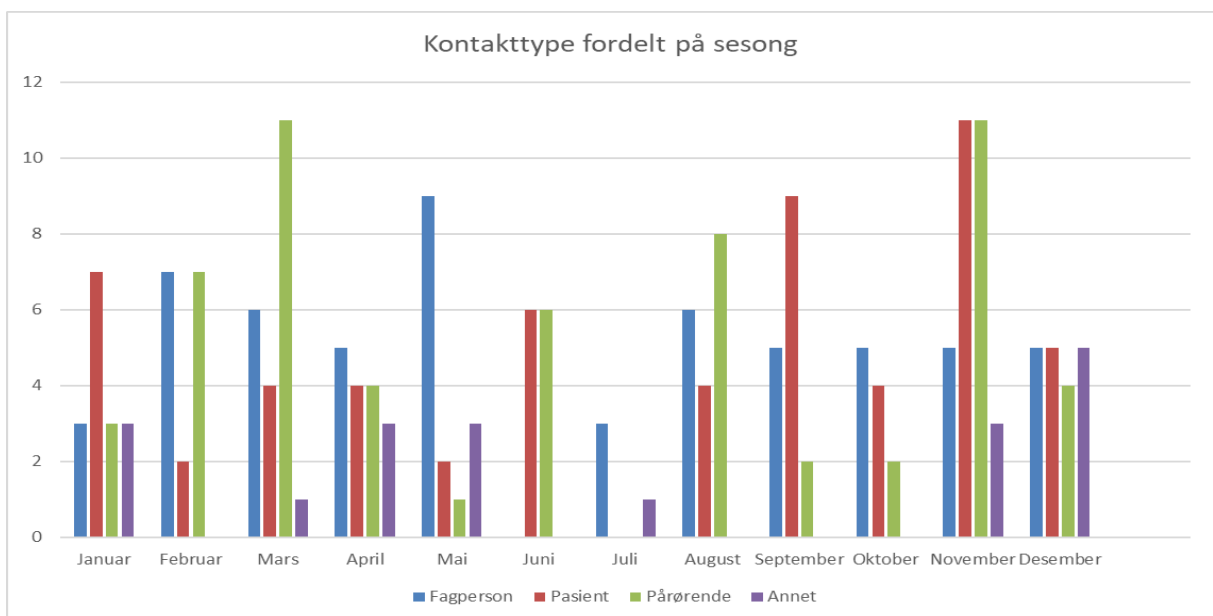
Sesongvariasjonen 2021-2022 viser stort sett samme tendens, men unntak av januar, februar og mars, der andelen innringere var høyere i 2021. Noe av forklaringen på forskjellene vi ser, kan skyldes pandemien på nyåret i 2021. Vi ser også at andelen innringere økte mot slutten av året i 2022 noe som kan skyldes et innlegg om Sjeldentelefonen på tjenestens Facebook side.



Vi ser at den største andelen fagpersoner og pårørende er innringere fra Oslo. Den største delen pasienter var innringere fra Vestland.



Tabellen viser kontakttype fordelt p  sesong. Andelen p r rende som ringte var h yest i mars. Andelen pasienter er relativt jevnt fordelt p  sesong med noe unntak av juli der blant annet ferieavvikling kan ha spilt inn.



Diagnoser registrert p  Sjeldentefonen i 2022

Det var 133 (122) ulike diagnoser folk henvendte seg om i 2022, fordelt p  195 (203) henvendelser. I de fleste tilfeller er det kun registrert  n henvendelse per diagnose. 61 henvendelser ble registrert som "ikke spesifisert" eller «ikke sjelden». Dette kan skyldes at en stor andel innringere ringte uten at det forel  noen diagnose. I noen tilfeller var det heller ikke mulig   registrere diagnose da diagnosen ikke fantes i registerl sningen. Kodelisten ble oppdatert i desember 2022.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning

2022

[Tilbake til
første side](#)

Innhold

Fellesenheten	1
Frambu senter for sjeldne diagnoser	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	2
Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier	2
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	2
NMK- samarbeidet	3
Norsk senter for cystisk fibrose	3
Senter for sjeldne diagnoser	4
TAKO- senteret	5
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	5

Fellesenheten

Brukermedvirkning er et viktig verktøy på ulike nivåer helsetjenesten. Fellesenheten har fokus på styrking av brukermedvirkning på gruppe - og systemnivå. I 2022 har vi blant annet lagt til rette for brukermedvirkning gjennom faglig referanse og strukturen med senterråd ved hvert senter. Både brukerrepresentanter fra funksjonshemmedes organisasjoner, representanter fra HF og samarbeidspartnere er representert i referansegruppe og senterråd. Fellesenheten ivaretar sekretariatsfunksjonen og tilrettelegger for møter i faglig referansegruppe.

Tjenesteytere og fagmiljø er også brukere av NKSDs tjenester og sammen med personer som lever med en sjelden diagnose gir disse innspill til veien videre for NKSD i ulike arbeidsgrupper, arrangementskomiteer og fagråd for Sjeldenregisteret. I 2022 arrangerte vi brukerrepresentantsamling for alle brukerrepresentanter og ansatte som er involvert i senterråd og faglig referansegruppe. Gjennom samlingen ble det lagt til rette for at brukerrepresentanter ved alle senterne fikk gi innspill til prosessen rundt ny organisering av tjenesten. Vi har også bidratt til å styrke brukermedvirkning gjennom en samling for norske brukerrepresentanter involvert i ERN nettverkene.

Vi har også lagt til rette for aktiv brukermedvirkning i en rekke arrangementer og prosjekter initiert av fellesenheten. Sammen har vi styrket forståelsen av roller og kommunikasjon i brukermedvirkningsprosesser, samt bidratt til aktivt medvirkningsarbeid.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Fra og med 2022 har Frambus årlige brukermøte blitt erstatta av et brukerråd med representanter for personer med en av Frambus diagnoser og pårørende. I brukerrådet møter også Frambus direktør og de to representantene i Frambus styre som valgt av brukerforeningene. Brukermøtet møttes for første gang i september 2022, og møtes ordinært to ganger i året.

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 hvis det finnes en slik, eller enkeltpersoner med diagnose, 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.

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 og Porfyriforeningen i Nordland (PIN). Brukerforeningene 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 og Autismeforeningen i Norge. Disse brukerforeninger er representert i NevSoms senterråd, 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. Brukerrepresentantene i senterrådet var invitert med til brukerrepresentantsamling i regi av NKSD felleseenheten.

Brukere er også involvert i prosjekter ved senteret og i 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 2022 avholdt 3 møter og gjennomførte den årlig brukersamling. En brukerrepresentant deltok på NKSDs samling for brukerrepresentantsamling.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført tre møter i senterrådet i løpet av 2022; 30.mars, 21.juni og 04.november. Møtene i mars 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). Representante for NMK var Kai Ivar Müller tom. juni- 22, etter det Cathrine Ramberg. Andre representanter er fra 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 (tom. juni), deretter av genetiker Rune Østern. 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:

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 har vært avholdt 3 møter i senterrådet i 2022. 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. Virksomhetsplanen gjenspeiler både innspill fra brukersamlingen i 2021 og tidligere år, i tillegg til diskusjon i senterrådet.

Brukersamlingen velger brukerrepresentanter til senterrådet. Senterrådet gir senterleder råd om videre utvikling av senterets drift og kommer med innspill i planlegging av forskning og utviklingsarbeid. På alle senterrådsmøtene er det rom for diskusjon og et eget punkt for saker meldt fra brukerrepresentantene.

Senterrådets sammensetning og mandat er publisert på sjeldnediagnoser.no. Mandatet for senterrådet er i tråd med rammeverket for senterråd i NKSD. Det er utarbeidet et årshjul for senterrådets tre faste møter og oppgaver.

Virksomhetsplanen er tema på årets tre senterrådsmøter der positive og negative avvik har vært kommentert. Utkast til årsrapport blir forelagt senterrådet på årets første senterrådsmøte.

I tillegg til å være en del av SSDs rådgivende organ, gir brukerorganisasjonene innspill til SSD i forbindelse med flere av senterets aktiviteter.

- Kurs: Senteret inviterer brukerorganisasjonene til samarbeid når vi arrangerer kurs. En eller flere representanter fra aktuelle brukerorganisasjoner kommer med innspill til målgruppe, organisering og innhold.

- Informasjonsmateriell: Når senteret utarbeider hefter og annet informasjonsmateriell inviteres brukerorganisasjonene til dele sine erfaringer om hva som er viktig og bidrar med innspill til innhold.
- Forskning: Vi samarbeider tett med personer med en sjelden diagnose og brukerorganisasjoner for å sørge for at forskningen som produseres er relevant og av høy kvalitet. Brukermedvirkere i forsknings- og utviklingsprosjekter rekrutteres vanligvis fra brukerorganisasjonene.

TAKO- senteret

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I senterrådet sitter representere for brukerorganisasjoner, vertsinstitusjonen Lovisenberg Diakonale Sykehus, odontologiske læresteder, helseregionene og Den Norske Tannlegeforening. Senterrådet avholdes to ganger i året, og referatene legges ut på tako.no. I klinisk virksomhet forsøker vi å ha fokus på pasientens og pårørendes medvirkning. Vi benytter også 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. SAFO har ikke klart å finne egnet kandidat til vårt senterråd.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har et senterråd med fire representanter fra interesseorganisasjonene m/vara, og for tiden fire representanter for tjenesteapparatet. I tillegg møter senterleder og medisinsk faglig rådgiver, og også koordinatoren for kontakt med interesseorganisasjonene på TRS. Enhetsledere og andre ansatte møter etter behov. Senterrådet har hatt to møter i 2022, 29.april og 23.september. Senterrådet har gitt innspill til virksomhetsplan for 2023, og til andre aktuelle saker for TRS. Leder for senterrådet representerer interesseorganisasjonene. Senterrådet er et rådgivende organ for leder på TRS, og et bindeledd mellom senteret, brukere og samarbeidspartnere.

I august ble det avholdt et møte der alle brukerforeningene tilknyttet TRS var invitert. På agendaen sto informasjon om hva som pågående arbeid på TRS, om Sjeldenstrategien og prosjektet som arbeider med organisering av sjeldenfeltet. Alle foreningene ble invitert til å komme med innspill til virksomhetsplan for 2023.

For å ivareta den enkelte forenings kommunikasjon med TRS kan den enkelte forening, noen ganger også TRS, ta initiativ til møter med TRS. Dette kan for eksempel skje ved deltakelse i foreningenes styremøter, årsmøter og/eller møter med 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 foreningene og TRS. Det er litt ulikt fra forening til forening hvordan dette tilbudet blir benyttet.

Alle forskningsprosjekter har brukere tilknyttet i referansegrupper, ofte sammen med aktuelle eksterne fagpersoner.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Formidling

2022

[Tilbake til
første side](#)

Innhold

KURS OG KONFERANSER	1
Deltagelse på kurs	1
MEDIER OG FORMIDLING.....	2
FAG- OG FORSKNINGSFORMIDLING.....	2
DIGITALE NETTSIDER I TJENESTEN.....	2
DIGITALE RESSURSER.....	3
SJELDEN.NO	3
NETTSIDER UTENFOR TJENESTEN.....	3
SOSIALE MEDIER OG CHAT	3
OPPSUMMERT (Tall for 2021 i parentes)	4

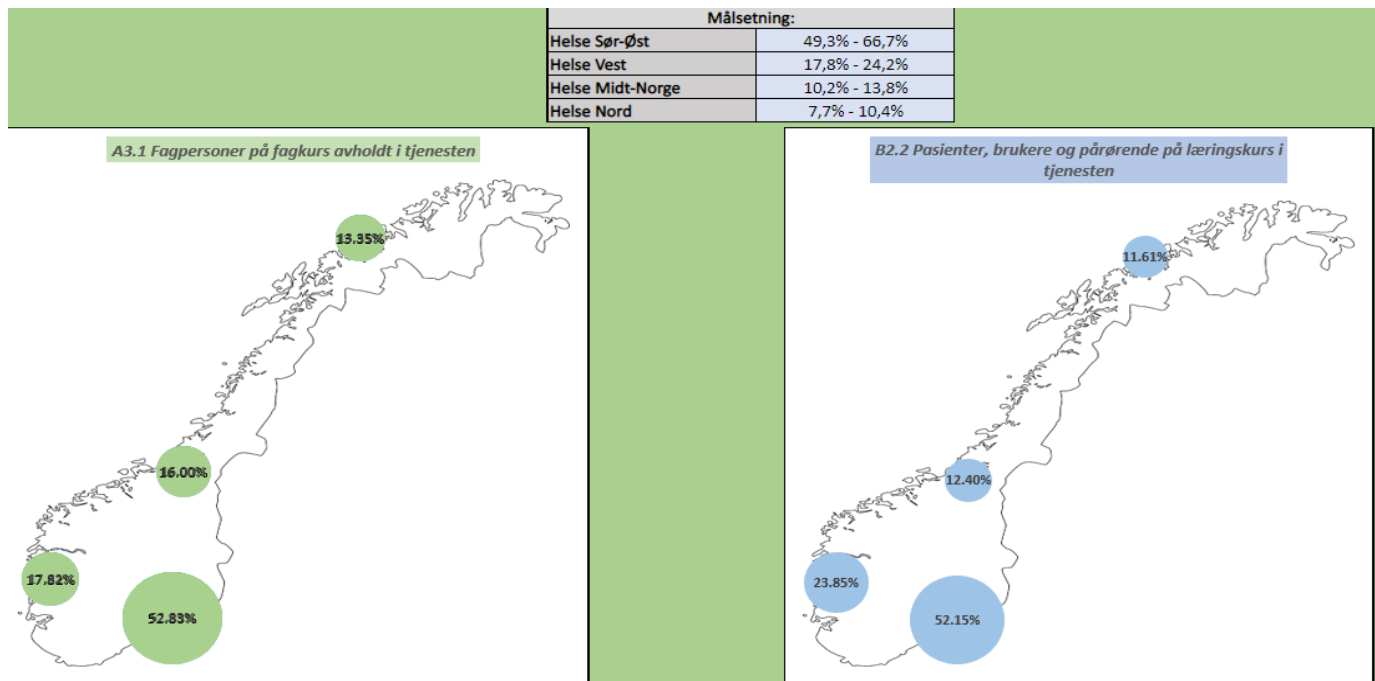
KURS OG KONFERANSER

Deltagelse på kurs

Figuren under viser geografisk fordeling av deltagelse på kurs i regi av NKSD. Målsetningen er deltagelse innenfor et avvik på 20% ift. helseregionens befolkning. For fagpersoner på fagkurs avholdt i tjenesten (A3.1) viser tallene ca 53% deltagelse fra Helse Sør Øst RHF (HSØ), mens HSØ har ca 58% av landets befolkning (20% avvik ligger mellom 49,3 og 66,7%).

Som tallene viser, er antall deltagere innenfor målet for HSØ og Helse Vest RHF (begge i nedre del av måltallet), mens tallene for Helse Midt RHF og Helse Nord RHF er noe høyere enn befolkningen skulle tilsi. Dette viser altså at det er flere deltagere fra Helse Midt RHF og Helse Nord RHF enn befolkningen skulle tilsi, men at det er ganske god geografisk likeverdighet mtp deltagelse fra fagpersoner på NKSDs fagkurs.

Tallene for pasienter, brukere og pårørende på læringskurs i tjenesten (B2.2) viser også en god geografisk likeverdighet, med en liten tendens til større deltagelse fra Helse Nord, Helse Midt og Helse Vest RHF enn fra HSØ (totalt antall deltagere 1512).



Av kompetansebyggende pasient- og brukerrettet aktivitet kan det nevnes at antall ansatte med delt stilling i relevant fagmiljø i 2022 var 76, og at antall timer hospitering i klinikk for ansatte i tjenesten var 681t (+71t «annen hospitering»).

I 2022 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. i form av presentasjoner, innlegg, planlegging, stands, postere etc. Gjennom rapporteringen ser vi også at tjenesten har bidratt og deltatt på kurs/seminar innenfor et bredt spekter av tema primært rettet mot helsepersonell/fagpersoner.

MEDIER OG FORMIDLING

NKSD skal i henhold til strategiske mål formidle oppdatert og relevant kunnskap om sjeldne diagnoser. Kommunikasjonsarbeidet skal synliggjøre tjenesten for målgruppene. Bruk av virtuelle verktøy for møtevirksomhet har fortsatt etter nedstengingen som følge av pandemien, samtidig som antall fysiske arrangementer har økt.

Muligheten for flere fysiske arrangementer har gitt tilfang av stoff for sosiale medier, tilgang til kilder for artikler og nyheter og større muligheter for å møte fagpersoner og brukere for produksjon av internt innhold.

NKSDs deltakelse under Arendalsuka 2022 besto av deltakelse i ulike paneldebatter og en egenprodusert panelsamtale. Arrangementet, som også ble strømmet, tok utgangspunkt i etableringen av nasjonale og internasjonale nettverk, bygging av registre og innføring av koder for sjeldne diagnoser.

Årets panelsamtale hadde tittelen «Hvordan får vi til nettverk, registre og mestring» og samlet brukerrepresentanter, representanter for tjenesteytere og myndigheter til panelsamtale for å gi innspill til bevaringspunkter, forbedringsområder og endringsbehov i tjenesten. Arrangementets bakteppe, var Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser og Helse- og omsorgsdepartementets oppdrag til Helse Sør-Øst om å vurdere tilbudet til sjeldne diagnoser. Publikum under arrangementet var cirka 60. Den strømmede videoen har hatt i overkant av 400 avspillinger.

Representanter fra fellesenheten og flere av tjenestens sentre sto også på OUS sin stand under arrangementet for å representere tjenesten og delte ut brosjyren «Trenger du informasjon om sjeldne diagnoser», produsert spesielt for anledningen.

Det er også blitt oppnådd et betydelig antall medieoppslag. Overvåkningstall fra Retriever viser at NKSD har 199 medieoppslag med kommentar/intervju av en av våre fagpersoner mot 137 året før. Det typiske medieoppslaget er et som omtaler personer som lever med enkelt diagnoser.

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 54 mens antall artikler uten PMID er 36. I tillegg til 20 populærvitenskapelige artikler er det blitt publisert annen populærvitenskapelig formidling.

DIGITALE NETTSIDER I TJENESTEN.

Både fellesenheten og 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 3,2 millioner sidevisninger i året som gikk. Frambus nettsider utgjør 2,5 millioner av visningene (noe ulik registreringspraksis og-verktøy kan forekomme). Det totale antall publiserte webartikler var 452. Av disse var 299 diagnosetekster.

DIGITALE RESSURSER

SJELDEN.NO

www.Sjelden.no er NKSD sin felles fag-til-fag-læringsportal. Sjelden.no er organisert med redaksjonsmedlemmer fra samtlige sjeldensentra, samt tre stillinger i fellesenheten, Team for digital læring (TDL), som jobber på heltid med innhold til portalen. Portalen har hatt ca 24 000 unike brukere i 2022, noe som er en liten økning fra i fjor.

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 2022 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 2022 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 www.Helsenorge.no om levering av omtaler av spesifikke sjeldne diagnoser er overført til de diagnoseansvarlige sentrene. NKSDs fellesenhet leverer og oppdaterer generell tekst om sjeldne diagnoser, og oppdaterte i 9 tekster om sjeldne diagnoser på Helsenorge.no.

NKSD har også samarbeid om levering og oppdatering i Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL) og Norsk Helseinformatikk (NHI). Tjenesten har også en redaktørfunksjon på fagportal med vitenskapelige artikler om sjeldne diagnoser på Helsebiblioteket.no.

Det er opprettet en egen nettside under Orphanet: [Hjemmeside \(orpha.net\)](http://Hjemmeside(orpha.net)). Nettsiden er under omlegging og det er derfor ikke mulig å måle aktivitet for 2022. I 2023 vil siden få ny profil og vi forventer økt aktivitet framover.

SOSIALE MEDIER OG CHAT

Facebook-kanalene vokser og tjenesten har flere aktive kanaler på Twitter og Facebook og Youtube. Samlet hadde tjenesten over 27061 følgere på sine Facebook-kanaler, noe som er en moderat økning på cirka 1000 fra året før. Facebook anses som nyttig i formidling til målgruppene pårørende og personer med diagnose, og følges også av mange fagpersoner. Twitter anses som nyttig i formidling og kontakt med fagpersoner og rammesettere og beslutningstakere. 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 har i løpet av året «vekket» sin sovende LinkedIn-profil med tanke på å nå målgrupper i arbeidet med ERN,

Orphanet og nettverksarbeid inn mot norske og internasjonale fagmiljøer. Ved jevnlig å publisere innhold rettet mot fagpersoner og beslutningstakere, har antall følgere økt fra 50 til 350, noe som utgjør en økning på 600 %. Flere av sentrene produserer Podcast, blant annet Frambu, TRS og samarbeidet SSD/NevSom/CF-senteret. Flere av sentrene har også produsert egne filmer og annet innhold til sosiale medier.

OPPSUMMERT (Tall for 2021 i parentes)

Pasienter og pårørende - alle regioner

Antall på fysiske eller digitale læringskurs i regi av tjenesten: 1512 (1293). (Kurs/seminar)

Allmennheten - alle regioner

Medieoppslag med kommentar/intervju av fagperson fra senteret: 199 (137). (Oppslag i media).

Nettsider/ web: Antall sidevisninger totalt i tjenesten: 3237772 (2093181). (Digital undervisning).

Nettsider/ web: Antall publiserte webartikler: 452 (444). (Digital undervisning).

Nettsider/ web: Antall nye diagnosetekster på nettsidene: 48 (91). (Digital undervisning).

Nettsider/ web: Antall reviderte diagnosetekster på nettsidene: 251 (71). (Digital undervisning).

Nettsider/web: Antall diagnosetekster totalt: 554 (410). (Digital undervisning).

Nettsider/Web: Diagnosespesifikk info fra senteret i andre kanaler (NEL og NHI): 70 (53). (Digital undervisning).

Facebook: Følgere: 27061 (26275), Publiserte poster: 645 (669), Engasjement: 22272 (23100). (Sosiale media).

Twitter: Følgere: 2142 (2083), Publiserte poster: 467 (163). (Sosiale media).

Youtube: Publiserte Youtube-videoer: 67 (58), Visninger: 287065 (57130). (Sosiale media).

Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner

Antall deltakere på kurs og konferanser avholdt i tjenesten: 3796 (4313). (Kurs/seminar).

Bidrag på eksterne kurs og konferanser: 216: 158 muntlige og 58 ikke-muntlige fremlegg (84: 75 muntlige og 9 ikke-muntlige fremlegg). (Kurs/seminar).

Antall veiledninger med lokale tjenesteytere fysisk/digitalt om enkeltbrukere: 298 (230). (Veiledning).

Læringsportalen Sjelden.no: Nyproduserte digitale læringsressurser: 33 (30). (Digital undervisning).

Læringsportalen Sjelden.no. Digitale læringsressurser totalt: 208 (174). (Digital undervisning).

Totalt antall nyhetsbrev produsert: 33 (26). (Sosiale media).

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Internasjonalt arbeid

2022

[Tilbake til
første side](#)

Innhold

Europeiske referansenettverk (ERN) og nasjonale faglige nettverk	1
Orphanet	1
OD4RD	1
EJP-RD.....	1
«Nordic Network on Rare Disorders» (NNRD)	1

(Informasjon om kompetansesentrenes internasjonale aktivitet kan fremskaffes).

Europeiske referansenettverk (ERN) og nasjonale faglige nettverk

Rapporteringen viser at sentre i NKSD er involvert i flere ERN, enten som fullverdig eller assosiert medlem, eller gjennom samarbeid med andre fagmiljøer som er fullverdige medlemmer. Disse ERN er: EURO-NMD, MetabERN, ERN-LUNG, ERN-Cranio, Endo-ERN, ERN-Rare-Liver, og ERN-RITA. 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, spesielt knyttet til omorganisering av de nasjonale kompetansetjenestene og Norges deltakelse i Joint Action for integrering av ERN i de nasjonale helsesystemene. NKSD vil få en sentral rolle i Joint Action.

Orphanet

Orphanet er et europeisk nettverk som drifter 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 knyttet til sjeldne diagnoser (forskning og kliniske studier, pasientorganisasjoner, ekspertmiljøer), og implementering av kodeverket ORPHA-koder i registre og pasientjournal. ORPHA-kodeverket ble i 2022 brukt i Norsk register for sjeldne diagnoser, internregistre i NKSD-sentrene, henvendelsesregister for Sjeldentelefonen, og i pasientjournal ved Oslo universitetssykehus. Fellesenheten jobbet gjennom hele 2022 med å gjøre ORPHA-kodeverket kjent i OUS og for at klinikerne skulle ta det i bruk. Sistnevnte var en del av prosjektet OD4RD beskrevet nedenfor.

OD4RD

I 2022 har NKSD deltatt i prosjektet Orphanet Data for Rare Diseases (OD4RD). Prosjektet er støttet av EU gjennom Orphanet, med det tyske Orphanet-teamet som koordinator. Prosjektet bygger på tidligere EU-støttede prosjekter som Rare Disease Codification (RD-CODE) og Orphanet Network (ONW). RD-CODE støttet implementering av ORPHA-koder i fire land: Tsjekkia, Malta, Spania og Romania. og utviklet retningslinjer og verktøy for bruk av kodeverket. OD4RD bygger videre på dette og støtter tjenesteytere i arbeid med lokal implementering av ORPHA-kodeverket, spesielt knyttet til fagmiljøer involvert i det europeiske referansenettverket ERN. Totalt 14 land har etablert nasjonale servicemiljøer, eller nasjonale "hubs", for ORPHA-koding, og mellom disse er det et tett samarbeid. Prosjektet videreføres i OD4RD2 for 2023-2025.

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 2022 hadde vi ingen aktiviteter knyttet til WP11. Arbeidet knyttet til WP14 ble utført i 2021.

«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.