

Tabell 1a
Totalt antall registrerte brukere/pasienter
Diagnoser angitt ved ICD-10koder

ICD -10 koder	Diagnoser	2008	2009	Antall nye brukere ved senteret	Antall nye som har mottatt tjenester
	Diagnoser fra andre sentra	175	193	36	36
E72.3	Glutarsyruri type 1	6	6	0	0
E75.2	Sfingolipidoser	1	1	0	0
E 75.21	Metakromatisk leukodystrofi	11	10	0	0
E 75.22	Nieman Picks sykdom	1	2	1	1
E 75.24	Canavans sykdom	1	1	0	0
E75.4	Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spiel-meyer Vogts sykdom)	29	30	1	1
E 83.0	Menkes sykdom	1	1	0	0
E 88.80	Mitokondriesykdom	4	7	3	3
E 88.81	MELAS	12	13	2	2
E 88.82	MERRF	3	4	1	1
E 88.84	CPEO	2	2	0	0
E76	Lysosomale sykdommer • Mannosidose • Mukopolisakkaridose (MPS I-VI) • Pompes sykdom	39	42	3	3
E77	Mykolipidose	3	3	0	0
E79.1	Lesch-Nyhans sykdom	1	1	0	0
G11	Arvelige ataxier • Arvelig cerebellær ataxi med tidlig debut • Arvelige ataxier, uspesifisert • Ataxia telangiectasia • Friedreichs ataxi	28	68	41	41

ICD -10 koder	Diagnoser	2008	2009	Antall nye brukere ved senteret	Antall nye som har mottatt tjenester
G23.0	Hallervorden-Spatz' sykdom/PKAN	4	4	0	0
G35	Multipel sklerose (MS) Juvenil form	1	1	0	0
G96.81	Migrasjonsforstyrrelser	9	8	0	0
Q04.0	Medfødte misdannelser i corpus callosum	1	1	0	0
Q04.31	Lissencefali • Central core myopati • Miller Diekers syndrom • Nemaplin myopati	11	11	0	0
G12	Spinal muskeltrofi	51	53	3	4
G60	Hereditær motorisk og sensorisk nevropati • Charcot Marie Tothts sykdom • Dejerine-Sottas sykdom	71	75	4	4
G71	Muskeldystrofier • Beckers muskeldystrofi • Duchennes muskeldystrofi • Emery-Dreyfuss muskeldystrofi • Fascio-scapulo-humeral muskeldystrofi • Limb-girdles muskeldystrofi	136	152	16	16
G71.1	Dystrofia myotonica	119	146	27	27
G71.2	Myopathier	7	9	1	1
G71.9	Uspesifisert primær muskelsykdom	8	8	0	0
E23.0	Kallmanns syndrom	2	2	0	0

ICD -10 koder	Diagnoser	2008	2009	Antall nye brukere ved senteret	Antall nye som har mottatt tjenester
E31.8	Automimunt Polyglandulær syndrom	1	1	0	0
E75.0	Sandhoffs syndrom	1	0	0	0
F84.21	Retts syndrom	85	89	4	4
G23.8	Andre spesifiserte degenerative sykdommer i basalganglier (Fahrs sykdom)	1	1	1	1
Q04.32	Joubert syndrom	2	9	6	6
Q38.7	Faryngeallomme	1	1	0	0
Q74.8	Proteus syndrom	4	4	0	0
Q87.02	Møbius syndrom/sekvens	17	17	0	0
Q87.11	Noonans syndrom	73	77	4	4
Q87.12	Prader Willis syndrom	121	124	4	4
Q87.14	Cornelia de Langes syndrom	25	25	0	0
Q87.15	Cocaynes syndrom	2	1	0	0
Q87.21	Rubinstein-Taybis syndrom	34	35	2	2
Q87.22	Klippel-Trenaunays syndrom	9	9	0	0
Q87.31	Beckwith-wiedemanns syndrom	14	16	2	2
Q87.32	Sotos syndrom	36	38	4	4
Q87.33	Weavers syndrom	1	1	0	0
Q87.34	Cohens syndrom	0	1	1	1
Q87.81	Charge syndrom	1	1	0	0
Q93.4	Cri du Chat syndrom	30	33	3	3
Q93.81	DiGeorges syndrom	94	103	8	8
Q96	Turners syndrom	151	161	12	12

ICD -10 koder	Diagnoser	2008	2009	Antall nye brukere ved senteret	Antall nye som har mottatt tjenester
Q97.0	Trippel X, 47;XXX	3	8	5	5
Q98.0	Klinefelters syndrom 47, XXY	81	85	3	3
Q99.2	Fragilt X syndrom	114	121	7	7
Q99.8	Angelmans syndrom	80	85	6	6
Q99.81 1	Williams' syndrom	121	125	4	4
Q85.0	Nevrofibromatose type 1	321	351	39	39
Q85.02	Nevrofibromatose type 2	8	10	1	1
Q85.83	Von-Hippel-Lindaus syndrom	15	15	0	0
Q85.84	Schwannomatose	4	5	1	1
Q 93.82	Smith-Magenis syndrom	6	12	6	6
Q93.3	Wolff-Hirschorns syndrom	3	3	0	0
Q99	Svært sjeldne kromosomavvik	162	199	35	35
Z03.91	Ukjent diagnose med utviklingshemning	74	98	23	23
	TOTALT	2510	2775¹	328²	328

Tabell 1b
Antall registrerte brukere med individuell plan

	2009
Brukere som har individuell plan	201
Antall av disse som er initiert av senteret	41

¹ Totalt antall registrerte brukere på Frambu (ikke medregnet døde brukere eller brukere som er slettet i løpet av året)

²Antall nye brukere registrert i løpet av 2009 (ikke differansen mellom 2008 og 2009)

Tabell 2

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19-66 år	67- 80 år	+80	Total 2009	Total 2008	Differanse 2008-2009
Ukjent fylke	4	2	0	0	6	5	1
Akershus	164	154	0	0	318	281	37
Aust-Agder	22	16	1	0	39	35	4
Buskerud	68	65	2	0	135	120	15
Finnmark	14	12	0	0	26	24	2
Hedmark	62	48	3	0	113	96	17
Hordaland	126	122	2	0	250	217	33
Møre og Romsdal	80	74	1	0	155	138	17
Nordland	82	67	3	0	152	137	15
Nord-Trøndelag	42	50	0	0	92	82	10
Oppland	52	50	0	0	102	92	10
Oslo	158	129	1	0	288	247	41
Rogaland	127	107	0	0	234	213	21
Sogn og Fjordane	30	30	0	0	60	55	5
Svalbard	1	0	0	0	1	1	0
Sør-Trøndelag	89	75	0	0	164	147	17
Telemark	48	56	0	0	104	94	10
Troms	63	66	0	0	129	115	14
Vest-Agder	34	42	0	0	76	72	4
Vestfold	98	78	1	0	177	159	18
Østfold	78	75	1	0	154	139	15
Totalt	1442	1318	15	0	2775	2469	306

Tabell 3

Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes i forhold til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparat

Type tjeneste	Totalt 2008	Totalt 2009	Differanse 2008 – 2009	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	-	-	-	-
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient (inkludert videokonferanser, telefonkonferanser og reiser)	117	113	-4	Tallene kan ikke hentes ut av FRIDA
Fagkurs/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat 1. Antall kurs 2. Antall deltagere	16 988	13 998	-3 +10	4
Mottatte henvendelser (som brev, tlf e-post osv.)	5733	4939	-794	Tallene kan ikke hentes ut av FRIDA
Gjestekurs: SSD 4; Norsk senter for Cystisk fibrose, 1 (avlyst), NK; 1, TS-KS; 1, TRS;1. 1. antall kurs 2. antall deltakere	6 293	7 330	+1 +37	Antas rapportert fra de aktuelle sentrene

Tabell 4
Kurs/opphold for brukere/pas. og pårørende i regi av senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltagere	Antall deltagere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall søsken
Sjeldne tilstander i Norge - fagkurs	1	71	1	0	0
Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spielmeyer Vogts sykdom) – Foreldrekurs	3	9	0	0	0
Retts syndrom	5	59	10	0	10
Klinefelters syndrom	5	21	5	1	6
Klinefelters syndrom – fagkurs	1	60	1	0	0
DiGeorges syndrom	5	80	16	0	16
Noonans syndrom	5	68	16	0	15
Besteforeldre - alle Frambus diagnoser	3	57	0	0	0
Dystrofia myotonika	5	63	32	19	15
Dystrofia myotonika – fagkurs	1	123	27	4	0
Vintercamp for søsken - alle Frambus diagnoses	5	33	0	0	33
Nevrofibromatose type 2 og Schwannomatose – regionalt fagkurs (Trondheim)	1	17	0	0	0
Nevrofibromatose type 2 og Schwannomatose – regionalt brukerkurs (Trondheim)	1	16	6	1	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt fagkurs (Trondheim)	1	22	1	0	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt brukerkurs (Trondheim)	1	32	15	2	0
Voksne søsken - alle Frambus diagnoser	3	3	0	0	9
Spinal muskelatrofi	5	60	13	2	10
Trippel X (Kromosom XXX)	3	19	5	3	3
Cornelia deLanges syndrom	2	15	0	0	0
Angelmans syndrom - fagkurs	2	240	0	0	0
Fremadskridende sykdom - Lesh-Nyhans syndrom - PKAN - Gangliosidoser - Fremadskridende sykdommer uten kjent diagnose	5	36	6	1	4
Trygg og sterk i møte med personer med minoritetsbakgrunn og sjeldne eller lite kjente diagnoser	1	109	0	0	0

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltagere	Antall deltagere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall søsken
- alle Frambus diagnoser					
Turners syndrom	5	31	17	3	1
Helseleir for ungdom med diagnoser som gir stort kommunikasjons- og hjelpebehov	5	45	11	1	0
Rubinstein-Taybis syndrom	5	56	12	2	9
Rubinstein-Taybis syndrom - fagkurs	1	157	0	0	0
Klippel-Trenaunays syndrom	3	5	2	0	0
Helseleir1 10-16 år med sjeldne diagnoser	12	50	50	14	0
Helseleir 2 16-30 med sjeldne diagnoser	12	50	50	4	0
Helseleir 3 10 – 16 år med sjeldne diagnoser	12	50	50	7	0
Helseleir 4 16 - 30 år med sjeldne diagnoser	7	30	30	3	0
Klinefelters syndrom	3	22	7	1	2
Beckwith-Wiedemanns syndrom	5	16	6	2	2
Nevrofibromatose type 1 – regionalt fagkurs (helseregion Nord)	1	31	1	0	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt brukerkurs (helseregion Nord)	1	24	9	3	4
Williams` syndrom	5	67	18	0	17
Williams syndrom - fagkurs	1	67	0	0	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt fagkurs (helseregion sør/øst)	1	23	0	0	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt brukerkurs (helseregion sør/øst)	1	74	36	5	15
Prader-Willis syndrom	5	43	12	0	3
Nevrofibromatose type 1	5	55	18	13	11
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning	5	83	15	12	15
Joubert syndrom og migrasjonsforstyrrelser	5	51	11	6	14
Joubert syndrom og migrasjonsforstyrrelser - fagkurs	1	63	0	0	0
Muskelsykdom - uspesifisert muskediagnose - Limb-girdle	5	25	13	7	7

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltagere	Antall deltagere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall søsken
muskeldystrofi - Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi					
Arvelig ataksi	5	60	32	31	12
Nevrofibromatose type 1 – regionalt fagkurs (helseregion vest)	1	15	0	0	0
Nevrofibromatose type 1 – regionalt brukerkurs (Helseregion vest)	1	27	10	7	2
Fragilt X syndrom	5	65	18	4	13
Utviklingshemning uten kjent diagnose	5	54	13	13	15
Totalt 2009	187	2552	595	171	263
Totalt 2008	202	2792	570	137	265

Senteret har:

- | | |
|--------------------------------|--|
| a) Eget styre for virksomheten | Ja |
| b) Referansegruppe | Nei |
| c) Brukerråd/ senterråd | 2 brukerrepresentanter valgt til Frambus styre |
| d) Annet (spesifiser) | Frambu har 2 faste Brukermøter (rådgivende) som velger brukerrepresentanter til styret |

Annet

Brukerrettet utreise

Kommentar til tabell 3: Tjenesten er svært etterspurt og Frambu bruker betydelige ressurser på dette. Tjenesten ytes til alle fylker og gis lokalt til brukere, pårørende og tjenesteytere på kommune- og fylkesnivå.

Systemrettete tjenester

Oppdragsgiver	Målgruppe	Fylke	Diagnose/ Tema- informasjon	Antall deltakere
Majorstua skole	Fagpersoner og pårørende	Oslo	Søsken	12
Levanger sykehus	Fagpersoner	Nord-Trøndelag	Kosthold	30
Barnehabiliteringen Innlandet	Fagpersoner Pårørende Studenter	Hedmark og Oppland	Angermann syndrom	40
Kvæfjord opplevelse og avlastning AS	Fagpersoner Pårørende	Troms	Angermann syndrom	35

Rødtvedt skole	Pårørende Fagpersoner	Oslo	Dystrofia Myotonika og Retts syndrom	27
Habiliterings- tjenesten for barn	Fagpersoner Pårørende	Østfold	Muskel- sykdommer	26
Kastellet skole	Fagpersoner Pårørende	Oslo	Diverse diagnoser	16
Målselv og Lenvik kommuner Sosialetat	Fagpersoner Pårørende	Troms	Retts syndrom	32
Oslo universitets- sykehus, Rikshospitalet	Fagpersoner Pårørende	Oslo	Å leve med Charcot-Marie- Tooths sykdom	53
Brukerorganisasjon NASPA	Brukere	Akershus	Om arvelige ataxier	60
Brukerorganisasjon FRAX	Pårørende Brukere	Akershus	Fragilt X syndrom	18
Brukerorganisasjon DiGeorge	Pårørende Brukere	Oslo	DiGeorge syndrom	91
Brukerorganisasjon	Fagpersoner Pårørende	Oslo	Rett syndrom	171
Vestre Toten kommune	Fysio- ergoterapitjenesten	Oppland	Duchenne muskeldystrofi	53
Habiliterings- tjenesten for barn	Besteforeldre	Østfold	Info om diagnose	58
PPT for indre Østfold	Fagpersoner Pårørende	Østfold	Nevrofibro- matose 1	21
Voksen habiliteringen i Førde	Fagpersoner Pårørende Nettverkssamling	Sogn- og Fjordane	Angelmans syndrom	51
MS- foreningen	Pårørende Fagpersoner	Akershus	Sjelden- sentrenes oppgaver	18

Aktivitet på Frambus nettsider

Besøk på Frambus nettsider www.frambu.no i 2009 : var 339 363

Synliggjøring/markedsføring av Frambus virksomhet på konferanser

Konferanse	Sted	Antall deltagere
Nasjonal kongress for Psykisk helse	Trondheim	630
Helsesøsterkonferanse	Hamar	360
Forskning og praksis i habiliteringsfeltet	Bergen	140
Regionalt fagseminar 1-2-3 samhandling	Bergen	140
Oppvekst	Trondheim	350
Total		1620