

Nøkkeltall

**Frambu senter for sjeldne
funksjonshemninger**

2011

Tabell 1 a**Totalt antall registrerte brukere/pasienter.**

ICD-10 koder ¹	Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
	<i>Diagnoser fra andre sentra</i>	193	210	17
E72.3	Glutarsyruri type 1	7	7	0
E74.0	Pompes sykdom	2	2	0
E 74.4	Pyruvat dehydrogenese defekt	1	1	0
E 74.8	Andre spesifiserte forstyrrelser i karbohydratmetabolismen (CDG)	2	6	4
E 75.2	Annen sfingolipidose	0	1	1
E 75.21	Metakromatisk leukodystrofi	8	8	0
E 75.22	Nieman Picks sykdom	3	3	1
E 75.24	Leukodystrofi	6	5	0
E 75.25	Palizaeus-Merzbachers sykdom	1	2	1
E75.4	Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spielmeyer Vogts sykdom)	30	28	0
E 76	Mukopolisakkaridose (MPS I-VII)	36	37	1
E 77.1	Defekter i nedbrytingen av glykoprotein	5	5	0
E 77.11	Mykolipidose type I	2	2	0
E 77.13	Aspartylglukosaminuri	1	1	0
E 83.0	Forstyrrelser i kobbermetabolismen	1	0	0
E 88.80	Mitokondriesykdom	8	8	0
E 88.81	MELAS	15	17	2
E 88.82	MERRF	6	6	0
E 88.83	Pearsons syndrom	1	1	0
E 88.84	CPEO	2	2	0
E 88.85	Kearns-Sayres sykdom	1	2	1

¹ Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder

ICD-10 koder ¹	Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
E 79.1	Lesch-Nyhans sykdom	1	1	0
G 11	Arvelige ataxier <ul style="list-style-type: none"> • Arvelig cerebellær ataxi med tidlig debut • Arvelige ataxier, uspesifisert • Ataxia telangiectasia • Friedreichs ataxi 	60	67	7
R 27.0	Uspesifisert ataksi	4	4	0
G 11.4	Arvelig spastisk paraplegi	45	46	1
G 81	Hemiplegi	3	3	0
G 82	Paraplegi og tetraplegi	3	3	0
G 23.0	Hallervorden-Spatz' sykdom/PKAN	3	3	0
G 23.01	Infantil neuroaxonal dystrofi	2	2	0
G 23.8	Fahrs sykdom	1	1	0
G 23.81	Aicardi-Goutieres syndrom	1	1	0
G 31.8	Andre spesifiserte degenerative sykdommer i CNS	7	7	0
G 31.81	Alpers sykdom	3	3	0
G 31.82	Canavans sykdom	1	1	0
G 31.83	Leighs syndrom	5	4	0
G 31.85	Alexanders sykdom	2	2	0
G 31.9	Uspesifiserte degenerative sykdommer i CNS	15	15	0
G 35	Multippel sklerose (MS) Juvenil form	1	1	0
Q 04.0	Medfødte misdannelser i corpus callosum	1	1	0
Q 04.31	Lissencefali	8	11	3
Q 04.33	Miller Diekers syndrom	4	4	0
Q 04.34	Schizencefali	1	1	0
Q 04.36	Migrasjonsforstyrrelse	8	11	3

ICD-10 koder ¹	Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
Q 04.32	Joubert syndrom	9	9	0
G 12	Spinal muskelatrofi	56	59	3
G 60	Hereditær motorisk og sensorisk nevropati	6	7	1
G 60.01	Dejerine-Sottas sykdom	1	1	0
G 60.02	Charcot Marie Tooths sykdom	58	73	15
G 60.03	Polynevropati	8	13	5
G 60.04	Hereditær spastisk paraplegi	4	5	1
G 70	Myastenia gravis	2	2	0
G 71	Muskeldystrofier	24	25	1
G 71.03	Beckers muskeldystrofi	11	13	2
G 71.01	Duchennes muskeldystrofi	67	71	4
G 71.04	Emery-Dreyfuss muskeldystrofi	3	3	0
G 71.02	Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi	11	11	0
G 71.05	Limb-girdles muskeldystrofi	42	45	3
G 71.3	Mitokondriemyopati	11	12	1
G 71.1	Dystrofia myotonica	159	186	27
G 71.2	Myopathier	8	8	0
G 71.9	Uspesifisert primær muskelsykdom	8	8	0
E 23.0	Kallmanns syndrom	2	3	1
E 31.8	Automimunt polyglandulær syndrom	2	2	0
F 84.21	Retts syndrom	102	104	2
Q 38.7	Faryngeallomme	1	1	0
Q 74.8	Proteus syndrom	4	4	0
Q 87.02	Møbius syndrom/sekvens	19	19	0
Q 87.11	Noonans syndrom	80	93	13

ICD-10 koder ¹	Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
Q 87.12	Prader Willis syndrom	135	140	5
Q 87.14	Cornelia de Langes syndrom	26	27	2
Q 87.15	Cocaynes syndrom	1	1	0
Q 87.21	Rubinstein-Taybis syndrom	38	40	2
Q 87.22	Klippel-Trenaunays syndrom	12	15	3
Q 87.3	Medfødte misdannelsessyndromer som omfatter tidlig eksessiv vekst	1	1	0
Q 87.31	Beckwith-wiedemanns syndrom	17	18	1
Q 87.32	Sotos syndrom	39	40	1
Q 87.33	Weavers syndrom	1	1	0
Q 87.34	Cohens syndrom	1	1	0
Q 87.81	Charge syndrom	1	1	0
Q 93.4	Cri du Chat syndrom	33	34	1
Q 93.81	Velo-cardio-facialt syndrom	117	129	12
Q 96	Turners syndrom	165	174	9
Q 97.0	Trippel X, 47;XXX	12	17	5
Q 98.0	Klinefelters syndrom 47, XXY	100	108	8
Q99.2	Fragilt X syndrom	133	136	3
Q 99.8	Angelmans syndrom	96	102	6
Q 99.811	Williams' syndrom	134	139	5
Q 85.0	Nevrofibromatose type 1	361	391	30
Q 85.02	Nevrofibromatose type 2	11	12	1
Q 85.83	Von-Hippel-Lindaus syndrom	16	16	0
Q 85.84	Schwannomatose	5	5	0
Q 93.82	Smith-Magenis syndrom	16	20	4
Q 93.3	Wolf-Hirschhorns syndrom	7	9	2
Q 93.84	Phelan-McDermid syndrom	3	6	3

ICD-10 koder ¹	Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
Q 99	Svært sjeldne kromosomavvik	193	240	38
Z03.91	Ukjent diagnose med utviklingshemning	118	136	18
TOTALT		3000	3280	280

Tabell 1b

Antall registrerte brukere med individuell plan

	2010	2011
Brukere som har individuell plan	145	254
Antall av disse som er initiert av senteret	41	102

Tabell 2

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

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011
Ukjent fylke	4	6	0	0	7	10	3
Akershus	184	198	2	0	356	384	28
Aust-Agder	24	22	1	0	42	47	5
Buskerud	73	98	4	0	152	175	23
Finnmark	13	16	0	0	27	30	3
Hedmark	74	58	3	0	128	135	7
Hordaland	142	146	5	0	265	293	28
Møre og Romsdal	90	90	3	0	165	183	18
Nord-Trøndelag	51	60	0	0	99	111	12
Nordland	91	81	3	0	163	175	12
Oppland	56	69	0	0	107	125	18
Oslo	172	170	2	0	314	344	30
Rogaland	123	146	0	0	251	269	18
Sogn og Fjordane	32	35	1	0	62	68	6
Sør-Trøndelag	94	90	0	0	173	184	11
Telemark	46	69	1	0	110	116	6
Troms	78	75	0	1	142	154	12
Vest-Agder	42	48	0	0	79	91	12
Vestfold	103	102	4	0	197	209	12
Østfold	75	100	2	0	169	177	8
Totalt	1568	1679	31	1	3008	3280	272

Tabell 3

Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet

Type tjeneste	Totalt 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	-	-	-	-
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	132	96	- 36	
Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	13 fagdager 923 deltakere	11 fagdager 997 deltakere	-2 +74	
Mottatte henvendelser ² (som brev, tlf e-post o.s.v.)	5000	5070	+70	
Gjestekurs (andre sentre holder kurs på Frambu)	7 kurs 351 deltakere	7 kurs 338 deltakere	0 -13	

Tabell 4

Kurs/opphold for brukere/pasienter og pårørende i regi av senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende
Frambuleir for personer med store kommunikasjons- og hjelpebehov (16-30 år)	4	46	12	1	9
Frambuleir 1 (10-16 år)	12	50	50	10	0
Frambuleir 2 (16-30 år)	12	47	47	3	0
Frambuleir 3 (14-20 år)	12	50	50	6	0
Frambuleir 4 (18-35 år)	7	27	27	1	0
Prader-Willis syndrom - fagkurs	2	184	0	0	10
Fragilt X syndrom	5	60	16	0	34
Nevronal ceroid lipofuscioneose	3	54	0	0	44
Fragilt X syndrom (voksne)	3	23	3	1	23

² Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende
Retts syndrom	5	85	11	0	46
Søskencamp	5	33	0	0	33
Duchennes og Beckers muskeldytrofi	5	90	17	3	48
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning	5	42	10	4	26
Noonans syndrom og Noonans-lignende syndromer (CFC)	5	90	23	13	56
Klinefelters syndrom og andre kjønnkromosomforstyrrelser	5	71	15	5	44
Utviklingshemning uten kjent årsak	5	40	10	8	22
Voksne søsken	3	8	0	0	7
Fragilt X syndrom – regionalt fagkurs	1	61	0	0	11
NF1	5	68	16	9	44
Språk, kommunikasjons og atferd ved sjeldne diagnoser – fagkurs	2	145	0	0	7
Klippel-Trènaunays syndrom og Klippel-Trènaunays-Webers syndrom	3	24	10	3	14
Velocardiofacialt syndrom	5	57	14	11	35
Velocardiofacialt syndrom – fagkurs	1	150	0	0	36
Besteforeldre	3	59	0	0	59
Prader-Willis syndrom – fagkurs	2	68	0	0	2
Arvelig ataksi	5	49	21	7	31
Dystrofia myotonica type 1 og 2	5	76	28	21	32
Skolekurs med fokus på elever med sjeldne funksjonshemninger	2	22	0	0	0
NF1	3	15	10	6	10
Karbohydratdefekt glykoprotein sykdom (CDG)	2	8	0	0	8
Arbeid med barn som taper ferdigheter	1	85	0	0	17
Arvelig polynevropati	5	38	23	18	15
Fagdag om autismspekterforstyrrelser og genetiske syndromer – regionalt kurs	1	133	0	0	0
Turners syndrom	5	21	17	5	4
Turners syndrom – fagkurs	1	19	0	0	7
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning	5	77	15	11	43
Migrasjonsforstyrrelser og	5	60	11	4	38

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende
Jouberts syndrom					
Migrasjonsforstyrrelser og Joubert syndrom – fagkurs	1	22	0	0	2
Smith-Magenis syndrom og Phelan-McDermid syndrom	5	83	15	5	44
Smith-Magenis syndrom og Phelan-McDermid syndrom - fagkurs	1	70	0	0	3
Williams syndrom – voksne	5	35	14	2	17
Williams syndrom – fagkurs	1	38	0	0	0
Totalt 2011 ³	173	2483	485	157	881
Totalt 2010 ⁴	181	2013	534	100	

Tabell 5

Senteret har:		
A	Eget styre for virksomheten	Ja
B	Referansegruppe	Nei. Senteret har tidligere fått opplyst fra vår kontaktperson i Helse Sør-Øst at vi ikke trenger å opprette referansegruppe. Ved innledningen av 2012 fikk beskjed om at senteret skal ha referansegruppe. Oppnevning er under forberedelse
C	Brukerråd/ senterråd	2 valgte brukerrepresentanter sitter i Frambus styre. Frambu har 2 faste rådgivende Brukermøter som bl.a. velger brukerrepresentanter til styret

5 D Annet

³ Diagnosegruppene som har fått tilbud varierer fra år til år for mange av sentrene, men antall brukere/pasienter, pårørende og søsken kan sammenlignes fra år til et annet.

⁴ Ikke tall fra 2010

Tabell 5 d-1

Brukere som har deltatt på kurs, fordelt på fylke og helseregion

Helseregion	Fylker	Total for helseregion 2010	Antall brukere i fylker 2011	Total for helseregion 2011
Nord		57		66
	Finnmark		4	
	Nordaland		29	
	Troms		33	
Midt		73		76
	Nord-Trøndelag		15	
	Møre og Romsdal		28	
	Sør-Trøndelag		33	
Vest		98		107
	Hordaland		54	
	Rogaland		43	
	Sogn og fjordane		10	
Sør- Øst		306		365
	Akershus		90	
	Aust-Agder		18	
	Buskerud		37	
	Hedmark		32	
	Oppland		17	
	Oslo		71	
	Telemark		20	
	Vest-Agder		9	
	Vestfold		39	
	Østfold		32	
Total		534		614

Tabell 5 d- 2

Veiledningstjenester i tilknytning til brukere, fordelt på fylke og helseregion

Helse-region	Fylker	2010	Total for helse-region 2010	Antall brukere i fylker 2011			Total helse-region 2011
				0-18 år	>19 år	Total fylke	
		Total fylke					
Nord			15				9
	Finnmark	1		1	0	1	
	Nordaland	10		5	2	7	
	Troms	4		1	0	1	
Midt			19				11
	Nord-Trøndelag	11		3	1	4	
	Møre og Romsdal	6		2	2	4	
	Sør-Trøndelag	2		1	2	3	
Vest			10				18

Helse-region	Fylker	2010	Total for helse-region 2010	Antall brukere i fylker 2011			Total helse-region 2011
	Hordaland	5		7	3	10	
	Rogaland	4		4	2	6	
	Sogn og fjordane	1		2	0	2	
Sør- Øst			86				55
	Akershus	15		9	4	13	
	Aust-Agder	2		2	0	2	
	Buskerud	7		7	3	10	
	Hedmark	10		5	2	7	
	Oppland	4		2	0	2	
	Oslo	32		7	6	13	
	Telemark	1		0	2	2	
	Vest-Agder	2		2	0	2	
	Vestfold	6		1	0	1	
	Østfold	7		0	3	3	
	Ukjent fylke			2	2		
Total		132	132	61	32	96	96

Tabell 5d-3

Systemrettede veiledningstjenester

Oppdragsgiver	Målgruppe	Fylke	Diagnose / tema	Deltakere
Pfizer legemiddelfirma	Fagpersoner	Oslo	Prader Willis syndrom	70
Drøbak kommune	Lærere	Akershus	Sorg	17
Hordviktunet Bofellesskap	Boligansatte	Hordaland	Diverse diagnoser	20
HABU (habiliteringstj.)	Nettverksamling	Aust- Agder	Ataxia teleactasia	32
Spesialpedagogisk senter i Nordland	Fagpersoner	Nordland	Syndromer med hørselsvansker	35
Universitetet i Oslo, avd. ISP	Studenter	Oslo	Progridierende tilstander	11
Kommune, boligavdeling	Boligpersonale	Akershus	Angelmans, Sallas og Rubinstein-Taybis syndrom	13
Habiliteringstjenesten, voksne	Nettverksamling	Hedmark	Angelmans syndrom	31
Norsk forening for Nevrofibromatose	Brukere/ pårørende	Sør-Trøndelag	Nevrofibromatose	72
Stjørdal kommune	Fagpersoner og pårørende	Nord-Trøndelag	Angelmans syndrom	68
Norsk forening for	Brukere og	Oppland	Nevrofibromatose	68

Oppdragsgiver	Målgruppe	Fylke	Diagnose / tema	Deltakere
Nevrofibromatose	pårørende			
Crit du Chat foreningen	Pårørende	Telemark	Søsken, overganger i opplæringen, flytte til eget hjem	60
Karmøy arbeidssenter	Fagpersoner i bolig og arbeid	Hordaland	Fragilt – X syndrom	52
Lenvik kommune, fysioterapitj.	Fagpersoner og pårørende	Troms	Rett syndrom	22
Norsk forening for Klinefelters syndrom	Brukere og pårørende	Akershus	Klinefelter syndrom	100
Norsk forening for Retts syndrom	Pårørende	Oslo	Retts syndrom	223
Interessegruppen for MLD i CP-foreningen	Pårørende og omsorgspersonale	Buskerud	Metacromatisk leukodystrofi	57
TOTAL 17 oppdrag				951 deltakere

Tabell 5 d- 4

Deltakere i bruker- og systemrettede veiledningstjenester

Rolle	Total 2010	Total 2011
Brukere	61	299
Fagpersoner	2102	1825
Pårørende	502	655
Studenter	106	58
Andre	119	152
Tilsammen	2890	2989

Tabell 5 d- 5

Nettbasert informasjonsvirksomhet

Medium	2010	2011
Frambus nettsider www.frambu.no	1.014.287 sidevisninger fra 120.770 besøkende som går til 4,89 sider per besøk 254 nyhetssaker 99 diagnoseartikler om 7 utvalgte diagnoser 1 tema-artikkel om barn	996.352 sidevisninger fra 223.474 besøk, som går til 4,46 sider per besøk. 239 nyhetssaker 13 tverrfaglige artikler om Noonans syndrom og 2 tverrfaglige artikler om Möbius' syndrom, samt nye eller

Medium	2010	2011
	på kurs på Frambu	oppdaterte medisinske beskrivelser på 27 diagnoser 32 temaartikler om utvalgte tema
Facebook	Vi har lagt ut 174 egenproduserte innlegg. Vi har fulgt opp 86 innlegg fra andre. I tillegg har andre publisert over 100 innlegg som ikke har krevd noen oppfølging fra oss. Vi hadde 3212 tilhengere pr 31.12.2010.	Vi har lagt ut 104 egenproduserte innlegg. Hvert av disse har i gjennomsnitt hatt rundt 4000 visninger. Vi har fulgt opp 75 innlegg og kommentarer fra andre. I tillegg har eksterne bidragsytere publisert over 120 innlegg som ikke har krevd noen spesiell oppfølging fra oss. Vi hadde 4029 tilhengere pr 31.12.2011.
Twitter	51 innlegg fulgt av 70 personer (inkludert representanter fra ulike organisasjoner)	Vi har lagt ut 47 innlegg. Disse blir fulgt av 150 personer (inkludert representanter fra ulike medier og organisasjoner)
YouTube	2 nye videoer. Disse har hatt 584 visninger	Det er ikke publisert noen nye videoer på YouTube i 2011, men de 6 vi har der har hatt 5 374 visninger pr 31.12.2011.
Issuu	14 nye hefter og brosjyrer. Disse har hatt 1018 visninger.	3 nye hefter og brosjyrer i 2011. Til sammen har vi pr 31.12.2011 17 ulike hefter og brosjyrer på Issuu. Disse har hatt 3967 visninger til sammen.

Tallene viser en svak reduksjon i sidevisninger på -1,8%, mens besøk øker med 8%. Sider per besøk går ned med 9% sammenlignet med 2010. Sammenligner vi 2011 med 2009 får vi en økning i sidevisninger på 28% (776.298), økning i besøk på 21% (184.181) og sider per besøk med 6% (4,21).