



Virksomhetsplan

Kompetansetjenesten for medfødte stoffskiftesykdommer 2023

Medfødte stoffskiftesykdommer omfatter >1500 ulike sykdommer som hver for seg er sjeldne eller ultrasjeldne, men som samlet er mindre sjeldne. Nye sykdommer avdekkes i økende grad blant annet på grunn av bedret diagnostikk (særlig genteknologi). Mange av sykdommene kan behandles og kan gi alvorlige (som oftest neurologiske) skader om riktig behandling innsettes for sent. Det er derfor behov for kontinuerlig kompetansespredning om når man skal mistenke, utrede og starte behandling ved disse tilstandene. Den langsiktige målsetningen er lik tilgang på diagnostikk, oppfølging og behandling for barn og voksne med medfødte stoffskiftesykdommer i Norge.

Kompetansespredningsplanen for 2023 har som hovedmål å videreføre oppbygging av faglige nettverk av lokale barneleger og voksennevrologer og habiliteringstjenesten i alle fire helseregioner både ved nettbasert kompetansespredning og hybride møter slik at disse kan videreføre tjenestens oppgaver regionalt. Gjennom nettsider, kurs og andre relevante fora søker vi øke pasient/pasientorganisasjoners kunnskap om og aktivt deltakelse i MetabERN (Europeisk Referansenettverk for metabolske sykdommer <https://metab.ern-net.eu/>). Pasientorganisasjoners deltakelse og ivaretagelse av pasientenes interesser er en av MetabERNs viktigste målsetninger.

Kompetanse-spredningstiltak	Målgruppe	Metodikk til bruk	Tidsaspekt
Nettbasert informasjon	Pasienter Barneleger og voksne medisin/nevrologi Sykepleiere Jordmødre Bioingeniører Klinisk ernæringsfysiologer Studenter Utdanningsinstanser for helsepersonell Video	Kompetansetjenesten har egen nettside med linker til nasjonale og internasjonale oppslagsverk samt foredrag om sentrale metabolske emner: https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/nasjonal-kompetansetjeneste-for-medfodte-stoffskiftesykdommer Kapittel i generell veileder i pediatri (revidert 2017), om medfødte stoffskiftesykdommer: http://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/pediatri/endokrinologi/medf%C3%B8dte-stoffskift Metabolsk sykdom hos nyfødte: Metodebok i nyfødtmedisin - Universitetssykehuset Nord-Norge (unn.no) Video korrekt prøvetaking for metabolske sykdommer https://vimeo.com/213836055	Oppdateres jevnlig Oppdateres jevnlig Oppdateres jevnlig Oppdateres ved behov

	<p>E-læringskurs Leger annet helsepersonell</p> <p>Pasienter/foresatt/skole/barnehage/helsepersonell</p> <p>Fastleger, barneleger, legevaktsleger, helsepersonell</p> <p>Pasienter/pasient organisasjoner Helsepersonell/leger</p>	<p>E-læringskurs: Når skal medfødte stoffskiftesykdommer mistenkes? https://sjelden.no/nettkurs/nar-skal-man-mistenke-at-medfodt-stoffskiftesykdom-foreligger/</p> <p>E-læringskurs om SOS regimet: https://sjelden.no/nettkurs/sos-regimet/</p> <p>E-læringskurs om lavproteindiett: https://sjelden.no/nettkurs/diett-ved-feil-i-omdanningen-av-protein/</p> <p>Pediatripodden: Akutt metabolsk krise Pediatripodden: Akutt metabolsk krise on Apple Podcasts</p> <p>Sjeldenpodden: Ureasyklusdefekter: https://sjelden.no/podkast/sjeldenpodden-ureasyklusdefekter-kan-gi-kognitive-tilleggsutfordringer/</p> <p>Informasjon om Europeisk Referansenettverk for metabolske sykdommer hvor kompetansetjenesten er medlem/ deltar: http://metab.ern-net.eu/</p>	
Pasientrettet kurs	Pasienter og pårørende	<p>Tyrosinemi Type 1 seminar</p> <p>Fettskole –sykdomsforståelse og ernæring ved langkjedede fettsyreoksidasjonsdefekter</p>	<p>2. kvartal 2023</p> <p>3. kvartal 2023</p>
Kurs og kompetanse spredning	Ernæringsfysiologer, etterutdanning av sykepleiere	Delta med foredrag og undervisning årlig for utdanning innen klinisk ernæringsfysiologer, medisinstudenter, spesialsykepleiere og LIS pediatri, voksen medisin.	2023
Kurs og kompetanse-spredning, alle helseregioner	Barneleger, genetikere, nevrologer fra alle helseregioner	<p>To faste nasjonale webinarer/møter med utvalgte metabolske tema og drøfting av pasientkasus fra deltakere</p> <p>Mitokondrie-webinar</p>	<p>Mai 2023</p> <p>Nov 2023</p> <p>1 kvartal 2023</p> <p>4. kvartal 2023</p>
Møte med referansegruppen		Videreføre de faste årlige møtene med Referansegruppen	Nov. 2023