



Strategi for Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Innhold

Innledning	3
1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet	5
Mål og virkemidler:	5
2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet	6
Mål og virkemidler:	6
3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering	7
Mål og virkemidler:	7
4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand	8
Mål og virkemidler:	8
5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre	9
Mål og virkemidler:	9
Vedlegg:	11
Tiltak i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser	11



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):

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.

- *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*

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.

NKSDs visjon:

**Vi skal gjøre det sjeldne mer kjent
gjennom økt kunnskap og samarbeid**

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

1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet

«Medisinsk utvikling og økt kompetanse gir mulighet for at flere personer med sjeldne diagnoser, tilstander og sykdommer raskere kan få mer presis og bedre diagnostikk. Gode forløp som sikrer likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet, skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser så tidlig som mulig skal få riktig diagnose.»⁴



Mål og virkemidler:

Tilgang til nasjonal og internasjonal ekspertise er avgjørende for rask og likeverdig utredning og diagnostikk med god kvalitet og høyt presisjonsnivå. NKSD vil fortsette å bidra med høyspesialisert kompetanse, legge til rette for og videreutvikle nasjonale fagnettverk samt videreføre arbeidet med å fremme medlemskap og deltakelse i internasjonale fagnettverk, deriblant Europeiske referansenettverk (ERN).

- **Ivareta spesialisert kunnskap om helhetlige pasientforløp fra diagnostikk og utredning til spesifikk behandling, inklusiv persontilpasset medisin og avansert presisjonsmedisin.**
- **Arbeide for tett integrasjon mellom nasjonale fagnettverk og kliniske miljøer, blant annet gjennom kombinerte stillinger og evt. sam-funksjon.**
- **Delta i utvikling av avanserte diagnostiske verktøy og analysemetoder ved samarbeid med andre deler av spesialisthelsetjenesten samt gjennom ERN og andre nettverk.**
- **Videreutvikle registre til å kunne overvåke at personer med sjeldne diagnoser får rask diagnose og tilbud om oppfølging.**

⁴ Tekster i kursiv er direkte sitat fra Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser.

2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet

«Medisinsk utvikling og ny teknologi bidrar til at et økende antall pasienter kan tilbys behandling. Det er et mål at pasienter med sjeldne diagnoser og tilstander får likeverdig tilgang til behandling, herunder ny og utprøvende behandling. Samtidig er det slik at de fleste pasienter med sjeldne diagnoser vil ha sammensatte og komplekse behov som det ikke er årsaksrettet behandling for. For alle disse vil tverrfaglig symptombehandling, habilitering, rehabilitering og tjenester fra andre sektorer være essensielt for gode liv. Den enkeltes behov bør ses i et livsløpsperspektiv. Pasienter og fagmiljø skal få tilgang til ny kompetanse og bistand til utredning, diagnostisering og behandling av sjeldne diagnoser og tilstander gjennom deltakelse i det europeiske samarbeidet om sjeldne diagnoser og høyspesialisert behandling, European Reference Networks (ERN).»



Mål og virkemidler:

Høyspesialisert kompetanse om sjeldne diagnoser er en forutsetning for likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet i et livsløpsperspektiv. NKSD skal ivareta og videreutvikle høyspesialisert kompetanse om sjeldne diagnoser og gjøre kompetansen tilgjengelig for helsetjenesten, andre sektorer og pasienter.

- Sikre pasienter og fagmiljø tilgang til ny kunnskap og behandling ved deltagelse i Europeiske referansenettverk (ERN) og andre internasjonale nettverk.
- Utnytte og utvikle registre til å overvåke at personer med en sjelden diagnose får nødvendig og likeverdig helsehjelp.
- Legge til rette for at personene med sjeldne diagnoser får tilbud om utprøvende behandling/tilbys deltagelse i kliniske studier.
- Overvåke pasienters tilgang til nye medisiner og metoder gjennom nasjonale og internasjonale registre og dialog med bruker-/ interesseorganisasjoner og «Nye metoder».
- Bidra til å etablere nasjonale eller regionale behandlingsmiljø.

3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering

«Personer med sjeldne diagnoser og sammensatte behov for helsehjelp opplever ofte utfordringer med koordinering og samhandling mellom ulike tjenester.

Det er et mål å etablere gode pasientforløp, med tydelig ansvarsfordeling og en organisering som bidrar til en helhetlig ivaretagelse av pasientene. Det skal legges til rette for brukermedvirkning på tjeneste- og systemnivå.»



Mål og virkemidler:

NKSD samarbeider med ulike tjenesteytere og bruker-/ interesseorganisasjoner med mål om at personer med sjeldne diagnoser får likeverdige tjenester av høy kvalitet. NKSD skal være kunnskapsleverandør, og understøtte mål og tiltak i Nasjonal helse- og sykehusplan / Nasjonal Helse- og samhandlingsplan⁵.

- Å være en synlig og tydelig leverandør av oppdatert kunnskap om sjeldne diagnoser, som bidrar til å sikre helhetlige pasientforløp.
- Å bidra til et likeverdig tilbud ved å være en ressurs for øvrige deler av hjelpeapparatet både på kommunalt, fylkeskommunalt og nasjonalt nivå.

⁵ [Sykehustalen 2022: Vi skal styrke vår felles helsetjeneste - regjeringen.no](https://www.regjeringen.no/no/tema/sykehusplan-2022/sykehustalen-2022)

4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand

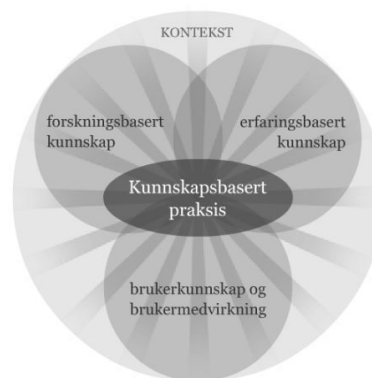


«Mange personer med en sjelden diagnose lever store deler av livet med helseutfordringer og behov for langvarige tjenester. Det er et mål at alle skal få tilbud som gir støtte til mestring, aktivitet og deltakelse slik at det blir enklere å leve med en sjelden sykdom eller tilstand. Helse- og omsorgstjenesten må gjøres bedre kjent med hvordan ulike typer funksjonsnedsettelse, sykdommer og tilstander kan påvirke en persons assistansebehov.»

Mål og virkemidler:

Lærings- og mestringstilbud rettet mot personer med en sjelden diagnose bør videreutvikles og synliggjøres på alle nivåer i hjelpeapparatet. Mangel på kunnskap og informasjon kan være en ekstra utfordring ved sjeldne diagnoser. God mestring henger for mange sammen med helsekompetanse og god forståelse av egen situasjon. NKSD vil bidra til videreutvikling av nasjonale tilbud for å skape gode lærings- og mestringsarenaer for både fagpersoner og personer med en sjelden diagnose.

NKSD vil utvikle gruppetilbud i samarbeid med andre deler av tjenesteapparatet. Tilbudene skal være kunnskapsbaserte og kan for eksempel inkludere kunnskap om egen diagnose, hjelpeapparatet, velferdssystemet og bruker- og interesseorganisasjonene.



- Beskrive hvilken rolle sjeldentjenesten skal ha i det samlede lærings- og mestringstilbudet.
- Bidra til å gjøre lærings- og mestringstilbud på alle nivåer i hjelpeapparatet kjent for personer med sjeldne diagnoser.
- Det tilrettelegges for et kompetansemiljø på Frambu for helsekompetanse innen sjeldne diagnoser, som tilbyr kurs og verktøy for læring og mestring på tvers av sjeldenfeltet. Dette skal utvikles i samarbeid med de øvrige sjeldnesentrene, bruker-/ interesseorganisasjoner, helse- og omsorgstjenestenes lærings- og mestringsvirksomhet samt med opplæringssektoren⁶.

⁶ Forankret i Meld. St. 6 (2019–2020) Tett på – Tidlig innsats og inkluderende fellesskap i barnehage, skole og SFO

5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre

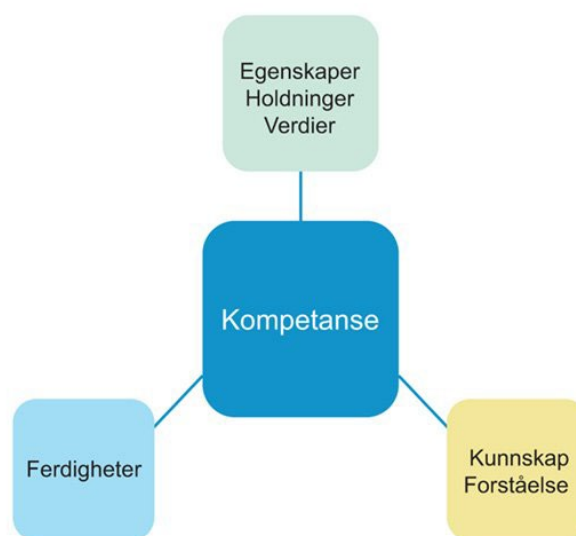
Utredning, behandling og forskning avhenger av gode pasientregistre og internasjonalt samarbeid. Gode pasientregistre forutsetter et felles system for koding og god dekningsgrad nasjonalt. Det er viktig at norske fagmiljøer deltar aktivt i internasjonal forskning fordi pasientgrunnlaget i Norge er lite. Videre vil det styrke arbeidet med å bygge opp og spre kompetanse nasjonalt innen fagområdet.

Mål og virkemidler:

NKSD utvikler kunnskap og bygger kompetanse om sjeldne diagnoser gjennom forskning og utviklingsarbeid av høy kvalitet, i tett samarbeid med nasjonale og internasjonale fagmiljø, bruker-/ interesseorganisasjoner og enkeltbrukere.

NKSD har en ledende rolle i utvikling og drift av registre innen sjeldenfeltet, tilgjengeliggjøring av registerdata og implementering av egnet kodeverk i kliniske journalsystemer og registre.

NKSD leder eller har deltakere i alle nasjonale fagnettverk knyttet til europeiske referansenettverk (ERN). Nettverkene er en sentral formidlingsarena for oppdatert, relevant kunnskap om sjeldne diagnoser til tjenestens hovedmålgrupper⁷.



- **Forskningsaktivitet skal være sentralt satsningsområde i tjenesten.**

- NKSDs forskning fremskaffer, i tett samarbeid med relevante fagmiljøer, kunnskap som bidrar til at pasienter med sjeldne diagnoser får riktig diagnose, best mulig behandling og oppfølging av god kvalitet.
- Brukermedvirkning ivaretas i alle ledd av tjenestens forsknings- og utviklingsprosjekter.
- NKSD deltar i internasjonalt forskningssamarbeid.
- NKSD utarbeider og gjør fortløpende tilgjengelig kunnskapsoppsummeringer for senterets diagnoser og diagnosegrupper⁸.
- NKSD bidrar i planlegging og gjennomføring av kliniske behandlingsstudier, for på den måten å styrke dokumentasjonsgraden av nye medisiner og behandlinger.
- NKSD legger til rette for forskningssamarbeid på tvers av sentrene

⁷ Se vedlagte virksomhetslæret

⁸ [Hva er en kunnskapsoppsummering? - FHI](#)

- **Videreutvikle og drifte Norsk register for sjeldne diagnoser**
 - NKSD oppretter registermoduler for flere sjeldne diagnoser/diagnosegrupper i Sjeldenregisteret, i samarbeid med aktuelle kliniske fagmiljøer.
 - NKSD søker løsninger for automatisert datafangst og deling av data nasjonalt og internasjonalt.
 - NKSD opprettholder tett dialog mellom Sjeldenregisteret og andre registre for sjeldne diagnoser, for felles kunnskapsutveksling og strategisk arbeid knyttet til ORPHA-koding og internasjonalt samarbeid.

- **Arbeide for at koding og klassifisering av sjeldne diagnoser gjøres etter gjeldende internasjonale føringer og prinsipper.**
 - NKSD skal lede nasjonal koordinering mot ORPHA-nettverket.
 - NKSD skal jobbe for å gjøre ORPHA-koder tilgjengelige for alle RHF som diagnosekodeverk i kliniske journalsystemer og registre.

- **Være synlig og aktiv på relevante internasjonale arenaer**
 - NKSD skal avklare og følge opp sin rolle som nasjonal aktør inn mot Europeiske Referansenettverk (ERN) og andre internasjonale nettverk, i dialog med myndigheter og øvrig tjenesteapparat.

- **Være sentral i utviklingen av fagnettverk (nasjonale, nordiske og internasjonale), og vedlikeholde og videreutvikle sin kompetanse gjennom ledelse, deltakelse og samarbeid i slike nettverk.**
 - Europeiske referansenettverk skal tjene som mal for utvikling av fagnettverkene.
 - Det tilrettelegges for kombinerte stillinger for ansatte i NKSD og kliniske behandlingsmiljø
 - NKSD skal ivareta og styrke brukerrepresentasjon i de nasjonale fagnettverkene og de internasjonale nettverkene.
 - NKSD skal arbeide for at fremtidig tilbud og organisering sikrer god ivaretagelse av ultra-sjeldne diagnoser.

- **Kommunikasjonsarbeidet skal støtte opp om tjenestens strategiske mål, og gjøre tjenester og tilbud synlig og tilgjengelig**
 - Sjelden.no er tjenestens felles kanal for tjenestens informasjon- og kunnskapsspredning
 - Kompetansespredningstiltak og -aktiviteter skal evalueres fortløpende. Evaluering inngår i planleggingen av aktivitetene, og resultatene dokumenteres. Aktuelle evalueringsverktøy skal kartlegges, samles og gjøres tilgjengelige⁹.

⁹ Eksempel på verktøy:

- Kvalitative målinger f.eks vha Questback
- Kvantitative evalueringer (muntlig og/eller skriftlig)

Vedlegg:

Tiltak i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser

1. De regionale helseforetakene skal sørge for at infrastruktur for genetiske undersøkelser omfatter sjeldne diagnoser.

Tiltaket vil bidra til bedre diagnostikk og behandling samt økt deltakelse i kliniske studier.

2. Helsedirektoratet skal, i samarbeid med de regionale helseforetakene, sørge for at vi har et dynamisk system for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen.

Tiltaket vil bidra til raskere og bedre diagnostikk, utredning og behandling samt forskning.

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.

Tiltaket vil bidra til bedre og raskere diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser, samt kunnskaps- og kompetansespredning til helsepersonell og helsetjenesten. Det legges til grunn at de nasjonale kompetansetjenestene for sjeldne diagnoser avvikles som nasjonale kompetansetjenester, men at aktiviteten og fagmiljøene videreføres og videreutvikles. Utredningen må vurdere mulighetene for bedre diagnostikk, behandling, oppfølging i et livsløpsperspektiv og kompetanseutvikling gjennom endret organisering og mandat. Høyspesialisert utredning og kompetanseutvikling bør sees i sammenheng med norsk deltakelse i ERN og etablering av nasjonale fagnettverk knyttet til dette.

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.

Tiltaket vil bidra til raskere og bedre diagnostikk samt økt forskningssamarbeid og kunnskapsspredning.

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

Tiltaket innebærer opprettelse av et forum som skal være en arena for å utveksle informasjon om erfaring og status for arbeidet med etablering og drift av de ulike nettverkene og tilhørende kvalitetsregistre. Tiltaket vil bidra til økt koordinering og samordning mellom arbeidet i de ulike nettverkene og mellom nettverkene og de regionale helseforetakene, Helsedirektoratet og Helse- og omsorgsdepartementet i arbeidet med ERN.

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.

Tiltaket vil bidra til å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling.

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.

Tiltaket vil bidra til å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling.

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.

Arbeidet skal sees i sammenheng med pågående utredning av lærings- og mestringstilbud for pasienter. Tiltaket vil bidra til mer helhetlig utredning, kartlegging og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser i et livsløpsperspektiv.

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.

Tiltaket vil bidra til økt forskning, kunnskaps- og kompetanseutvikling og bedre diagnostikk og behandling.

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.

Tiltaket er en oppfølging av Meld. St. 6 (2019–2020) Tett på – Tidlig innsats og inkluderende fellesskap i barnehage, skole og SFO.

