

PROSJEKTRAPPORT:

ETABLERING AV NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER (NKSD)

September 2013

INNHold

SAMMENDRAG	3
1. INNLEDNING	6
1.1 OM PROSJEKTGRUPPENS ARBEID	8
1.2 VIDERE DISPOSISJON	11
2. FORSLAG TIL MANDAT FOR NKSD	12
2.1 VILKÅR OG OPPGAVER FOR NKSD	13
2.2 ORGANISERING	15
2.2.1 Rammeavtaler	15
2.2.2 Ytelsesavtale	15
2.2.3 Virksomhetsplaner	15
2.2.4 Kompetansesentre under NKSD	16
2.2.5 Organisasjonskart:	17
2.3 ANSVAR OG OPPGAVER FOR NKSDS LEDELSE	17
2.4 ANSVAR OG OPPGAVER FOR LEDER AV NKSD MED STABSFUNKSJONER (LS)	18
3. STYRINGSLINJER OG ORGANISASJONSSTRUKTUR	20
3.1 HELSE- OG OMSORGSDEPARTEMENTET (HOD)	21
3.2 RHF OG HF	21
3.2.1 Helse Sør-Øst RHF	21
3.2.2 Helse Vest RHF	23
3.2.3 Helse Nord RHF	24
3.3 NKSDS LEDELSE	24
3.3.1 Utfordringer	24
3.4 LEDER AV NKSD	25
3.4.1 Utfordringer	25
3.4.2 Praktiske forhold, økonomi, ansettelse m.m.	26
3.5 ANDRE SAMARBEIDSPARTER	27
4. STYRKET BRUKERMEDVIRKNING	28
5. SYNLIGGJØRING AV "SJELDENFELTET"	31
6. ENKLERE TILGJENGELIGHET	33
7. IVARETA GRUPPER SOM IKKE HAR TILBUD I ET KOMPETANSESENTER I DAG	35
7.1 FORDELING/ Plassering av diagnoser	36
8. STYRKET FAGLIG SAMARBEID	38
8.1 MELLOM ENHETENE/DAGENS KOMPETANSESENTERE	39
8.1.1 Faglig samarbeid	39
8.1.2 Kommunikasjonsfaglig samarbeid	39
8.2 SAMARBEID MED ØVRIGE HELSETJENESTER	40
8.2.1 Spesialisthelsetjenesten	40
8.2.2 Kommunehelsetjenesten	42
8.3 SAMARBEID MED ANDRE AKTØRER	43

8.3.1	Koordinerende enheter for habilitering og rehabilitering	43
8.3.2	Nav	44
8.3.3	Statped/ utdanningsetaten	44
8.3.4	Helsedirektoratet	45
9.	MER EFFEKTIV UTNYTTELSE AV RESSURSENE	46
9.1	TILBUD TIL NYE GRUPPER	46
9.2	ADMINISTRATIVT SAMARBEID	46
9.3	EFFEKTIVISERENDE TEKNOLOGI	46
10.	ANDRE SENTRALE TEMA	49
10.1	FORSKNING/ KOMPETANSEUTVIKLING	49
10.2	INTERNASJONALT ARBEID	49
10.3	RAPPORTERING/ RESULTATINDIKATORER	51
10.4	KVALITETSREGISTRE OG DATABASER	51
	REFERANSER	52
	VEDLEGG	53
	STATUS FOR KVALITETSREGISTRE OG DATABASER VED DE ENKELTE SENTRE	53

Sammendrag

Formålet med samorganiseringen av sjeldenfeltet er forventninger om å utvikle tjenester av høy kvalitet til dagens brukere og til nye brukergrupper. Viktigst for god kvalitet er tjenestetilbud i tråd med brukernes behov.

Organiseringen skal medvirke til at tjenestene blir mer synlige og lettere tilgjengelige, og med styrket kunnskapsutvikling og formidling av kunnskap. Sentrenes kjernevirksomhet skal styrkes, og endringene skal ikke føre til økt byråkrati.

Grunnlaget for prosjektet er godkjenningbrev fra Helse- og omsorgsdepartementet (HOD), forskrift og veileder, samt mandat fra klinikkleder ved Kvinne- og barneklubben, Oslo universitetssykehus (OUS) som ansvarlig for prosjektarbeidet. De ti nasjonale sentrene har ulik faglig profil og yter tjenester på forskjellige måter. Felles for dem er at de gir tilbud til mennesker med sjeldne og/eller lite kjente diagnoser.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) kan bidra til bedre kvalitet på tjenestene til mennesker med sjeldne diagnoser gjennom:

Synliggjøring av sjeldenfeltet, som innebærer tilpasset og tilgjengelig informasjon og kommunikasjon om den nasjonale kompetansetjenesten til brukere, fagmiljøer og til befolkningen ellers. Synliggjøring av sjeldenfeltet vil gi økt kjennskap til kompetansetjenesten og de enkelte sentrenes tilbud, og kan føre til økt bruk av tjenestene. NKSD skal synliggjøre sjeldenfeltet gjennom en adresse, en telefon og en internettside som er linket til de 10 sentrene. En kommunikasjonsstrategi som omhandler tjenestens nettbaserte virksomhet, deltakelse i møter og konferanser, annonsering av servicetelefonen og informasjonsaktivitet rettet mot sentrale samarbeidspartner i tjenesteapparatet er et verktøy for dette strategiske arbeidet. Det kan utarbeides en undervisningspakke som tilbys ulike utdanninger, og som benyttes i samarbeid om konferanser og kurstilbud.

Styrket brukermedvirkning, som oppnås ved at brukere er med i utviklingen av tjenestene på alle nivåer, ved deltagelse i felles faglig referansegruppe og fagråd/senterråd og ved at brukere er med i fagutvikling og planlegging av forskning. Sentrene

skal ha arbeidsmåter og frister for utviklingsarbeidet som ivaretar brukernes behov. Premissene for brukermedvirkning må ivaretas gjennom god tilgjengelighet, god nok tid og nødvendig tilrettelegging for deltakelse. Leder og stab ved NKSD skal sikre deltakelse fra brukere som ennå ikke har et sentertilbud.

Enklere tilgjengelighet, som oppnås gjennom god informasjon om tilbud og åpen tilgang til fagkompetanse. Sentrene gir i hovedsak et lavterskeltilbud, uten behov for henvisning. Servicetelefonen må markedsføres bedre, og det må sikres god oppfølging av henvendelser, særlig for brukere uten kompetansesentertilbud og uten tilknytning til brukerorganisasjon. Mennesker med en sjelden diagnose opplever ofte at tjenesteapparatet mangler nødvendig kunnskap og kompetanse om deres diagnose. NKSD må bidra til lettere tilgang til kunnskap, f eks for å sikre riktig behandling i akuttsituasjoner, og utnytte relevante teknologiske muligheter. Nettstedet bør derfor ha oppdatert og lett tilgjengelig informasjon om flest mulig diagnoser. Det kan inneholde behandlings- og oppfølgingsveiledere, og ha linker til informasjonssider internasjonalt.

Ivaretagelse av grupper som ikke har et kompetansentertilbud i dag, som kan skje både ved å utnytte senterressursene bedre for eksempel gjennom tilbud til nye diagnosegrupper med samme eller liknende diagnose og behov og ved å øke ressursene i sjeldenfeltet. Prosjektgruppen har foreslått opprettelse av kompetansetjenestetilbud til flere nye diagnoser innen dagens økonomiske rammer.

Styrket samarbeid mellom kompetansesentrene og mellom kompetansesentrene, helsetjenesten og andre tjenestetilbud. Noen brukergrupper har behov for kompetansetjenester fra flere sentre. Det er behov for koordinering, slik at brukeren opplever et helhetlig tilbud. Kommunikasjonskompetanse finnes på alle sentra og gir et grunnlag for kompetanseutvikling på tvers. FOU- samarbeid, etablering av forskningsnettverk, samarbeid om utvikling av kvalitetsregistre mellom sentrene og internasjonalt samarbeid blir sentrale oppgaver for NKSD. NKSD skal samarbeide nært med Helsedirektoratet, Nav og Statped. Tilrettelagte undervisningstilbud og tiltak på arbeidsplass er sammen med helsetjenester og tiltak i hjemmet nødvendige for å gi en best mulig hverdag for mange av våre brukere. Tett samarbeid mellom kompetansesentrene og det lokale tjenesteapparatet er nødvendig for å gi gode tjenester

til mennesker med sjeldne diagnoser. Kurs, nettbaserte undervisningspakker, annen informasjonsaktivitet og møtevirksomhet blir viktig for kunnskapsformidling til alle samarbeidspartnere.

Mer effektiv utnyttelse av ressursene, som blant annet innebærer at leder for NKSD og ledergruppen jevnlig må vurdere sentrenes tilbud og tjenester og sikre effektiv bruk av kompetansen. Faglige og administrative fellesløsninger bør vurderes. NKSD sentralt må ikke bli et byråkratisk ledd som krever ytterligere utredninger og rapporter, men ivareta perspektivet om effektiv ressursbruk rettet mot brukere med sjeldne diagnoser og samarbeidsinstansene.

For å oppnå de målene som er gitt av departementet, samt oppgaver gitt i forskrift og veileder, foreslår prosjektgruppen et mandat for NKSD.

Styringslinjene og organisasjonsstrukturen i NKSD er krevende, med ansvarslinjer mellom sentrene og deres vertsinstitusjoner, mellom sentrene og NKSD og mellom Helse Sør-Øst RHF, OUS og NKSD. Helse Sør-Øst RHF gir årlig budsjetttramme og er ansvarlig for beslutninger om større oppgave- eller strukturendringer. Frambu har ytelsesavtale med HSØ, mens vertsinstitusjonene (OUS, Helse Bergen, UNN, Lovisenberg og Sunnaas) har ansvar for å sikre at kompetansetjenestene har gode driftsvilkår og for at budsjettet brukes etter forutsetningene.

Leder av NKSD innstiller overfor HSØ om fordeling av årlige budsjetttrammer og har en styringslinje til alle sentre for å sikre at målene som er gitt i HODs beslutningsbrev i mars 2012 og andre føringer fra myndighetene eller fra HSØ kan oppnås.

Prosjektgruppen beskriver hvordan en god og effektiv kompetansetjeneste kan utvikles gjennom klargjøring av ansvar og myndighet. NKSD skal gi enklere styring og bedre oversikt over tjenestetilbudet. Men strukturen og styringsutfordringene kan ikke avklares kun gjennom mandat, organisasjonskart og styringslinjer. Det er nødvendig med god ledelse på alle nivåer, dialog og gjensidig tillit. Prosjektgruppen foreslår at referansegruppen og ledelsen i NKSD tar ansvar for en evaluering av organisasjons- og ledelsesstrukturen etter ett års drift.

1. Innledning

Formålet med samorganiseringen av kompetansesentrene for sjeldne diagnoser er å oppnå bedre kvalitet gjennom:

- synliggjøring av "sjeldenfeltet"
- styrket brukermedvirkning
- enklere tilgjengelighet
- ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag
- styrket faglig samarbeid mellom enhetene/dagens kompetansesentre
- mer effektiv utnyttelse av ressursene

En medisinsk tilstand¹ regnes som sjelden når det er mindre enn 100 kjente tilfeller per million innbyggere i landet (1/ 10 000)². I Norge tilsvarer dette færre enn 500 personer. I de fleste tilfeller er det langt færre enn 500 med samme diagnose. Det antas at det her i landet er rundt 30 000 mennesker med en sjelden diagnose. Det er etablert et nasjonalt kompetansetjenestetilbud til rundt 320 ulike sjeldne diagnoser i Norge i dag. Dette inkluderer også enkelte diagnoser med en noe høyere forekomst enn 1/10 000, der tilstanden er lite kjent. Felles er at de har behov for tverrfaglige og tverrsektorielle tiltak, samt behov for langvarige og koordinerte tjenester. Rapportering fra 2012 viser at det er rundt 16000 personer som er registrert ved de nasjonale kompetansesentrene for sjeldne diagnoser. Det vil vil si at rundt halvparten får eller kan få tilbud fra et av sentrene. Helsedirektoratets servicetelefon for sjeldne tilstander (800 41 710) har siden opprettelsen i 1999 blitt kontaktet om over 820 ulike tilstander, mens det på verdensbasis hevdes å være mellom 6000 og 9000 ulike sjeldne diagnoser. Det er altså

I prosjektperioden er det sendt et brev fra sekretariatet til Helse Sør Øst RHF med anmodning om at tjenesten "Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger" gis nytt navn: **"Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser"** (NKSD).

¹ Begrepene "tilstand" og "diagnose" er i mange sammenhenger brukt om hverandre, noe som gjør det vanskelig å bruke en gjennomført terminologi i rapporten. I det meste av rapporten er betegnelsen "diagnose" benyttet, da dette er en mer presis betegnelse enn "tilstand".

² <http://www.helsedirektoratet.no/helse-og-omsorgstjenester/sjeldne-tilstander/Sider/default.aspx>

mange diagnoser det ikke er etablert slikt tilbud til i Norge. Det finnes ingen oversikt over hvilke diagnoser som står uten kompetansetjenestetilbud.

Vi har i dag ti nasjonale kompetansesentre for sjeldne diagnoser i Norge. Disse sentrene er på mange måter ulike. Antall ansatte varierer fra noen få til nærmere hundre, antall diagnoser senteret gir tilbud til varierer fra en til nærmere hundre, og sentrenes kultur og historie varierer. Sentrene har ulik faglig profil, sammensetning og kompetanse. De har ulike eiere og er i ulik grad knyttet til en klinisk praksis. Til en viss grad gjenspeiler disse ulikhetene forskjeller i brukernes behov. SINTEF Helse gjennomførte i perioden 2006-2011 et prosjekt om sjeldne funksjonshemninger i Norge som blant annet beskriver forekomst av en rekke sjeldne tilstander samt hvordan mennesker med en sjelden diagnose og deres familie opplever sin livssituasjon, og hvilke erfaringer de har med tjenesteapparatet (1). Rapporten belyser både erfaringer med det aktuelle kompetansesenteret og med det ordinære tjenesteapparatet. Arbeidet viser at det er forskjeller i livssituasjon og erfaringer med tjenesteapparatet i de undersøkte gruppene, men også at det er mange felles erfaringer som kan knyttes til det å ha en sjelden diagnose. Felles erfaringer er opplevelsen av å være alene med sin situasjon, sine problemer og behov, og at det ordinære tjenesteapparatet mangler kunnskap om deres diagnose. Videre viser arbeidet at siden svært få i det ordinære tjenesteapparatet kjenner diagnosen og konsekvensene av den, kan dette gi inadekvat behandling og oppfølging. Dette gjaldt både spesialisthelsetjenester, lokale helse- og sosialtjenester, skole og utdanning og NAV. I kontakten med det ordinære hjelpeapparatet er derfor bistand fra et kompetansesenter svært viktig. Disse utfordringene er bakgrunnen for at det er etablert kompetansesentre for sjeldne diagnoser. En fremtidig visjon for NKSD bør bygges på de felles utfordringer personer med sjeldne diagnoser opplever, nettopp ut fra diagnosenes sjeldenhet.

Nasjonale kompetansetjenester som NKSD, har et spesielt ansvar for at det gis et likeverdig, landsdekkende tilbud til sine brukere³. Samtidig er nasjonale tjenester bare en aktør i det totale tilbudet. I Rapporten "Nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten"

³ Tjenesteapparat, personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende samt befolkningen for øvrig er brukere av NKSD. I de fleste sammenhenger relateres begrepet "bruker" og "brukermedvirkning" til personer med sjeldne diagnoser og/eller deres pårørende.

fra de regionale helseforetakene (desember 2009)⁴ presiseres at brukergruppens (personer med sjelden diagnose) behov er omfattende, tverrfaglige og langvarige, og vil i all hovedsak falle innenfor fire hovedområder:

1. Primærdiagnostikk
2. Behandling av den medisinske grunntilstanden
3. "Leve med"-perspektivet eller livsløpstilbud
4. Behandling av alminnelige sykdommer tilstander som må behandles i lys av grunntilstanden

Det bemerkes i rapporten at diagnostikk og behandling i hovedsak ligger innenfor det ordinære tjenesteapparatet, og det vises til flere utfordringer knyttet til dette. De 10 sjeldensentrene har ulik profil i sitt tilbud, og dekker i ulik grad fire hovedområdene nevnt over. Enkelte sentre arbeider mye med diagnostikk og behandling, andre mer med "leve med"-perspektivet. Det er viktig at NKSD har stor oppmerksomhet knyttet til alle områdene. Rammene er gitt i tjenestens mandat og oppgaver gitt i forskrift (2). Blant annet skal sentrene bidra til styrket kompetanse og kvalitet i de ordinære tjenestene. Dette fordrer godt samarbeid med øvrig tjenesteapparat.

Kunnskapsutvikling og –formidling er sentrale oppgaver for tjenesten. Videre utvikling av NKSD må bygge på den kompetansen som allerede er bygget opp og skje i nært samarbeid mellom sentre, med brukere og med tjenesteytere.

1.1 Om prosjektgruppens arbeid

I brev fra Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) datert 26.03.2012 gis føringer for "*en organisatorisk samling av kompetansesentrene for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger i en ny nasjonal kompetansetjeneste*". Denne tjenesten ble lagt til Helse Sør- Øst RHF (HSØ), som besluttet å gi oppgaven med samorganiseringen av "sjeldensentrene" til Oslo universitetssykehus (OUS). Sykehuset besluttet 26. november 2012 å legge ansvaret for å gjennomføre prosjektet med å etablere denne tjenesten til Kvinne- og barneklubben (KVB/ prosjekteier). Det ble etablert en prosjektgruppe bestående av lederne av de nasjonale kompetansesentrene for sjeldne diagnoser, og brukerrepresentanter:

⁴ http://www.regjeringen.no/upload/HOD/Sykehus/RHF-enes_rapport-nasjonale_tjenester.pdf

- Ann Iren Kjønnøy, Rebecca Tvedt Skarberg og Tone I. Torp (FFO)
- Geir Eriksen (SAFO)
- Olav Trond Storrøsten (Norsk senter for cystisk fibrose)
- Britta Nilsson (Nasjonal kompetanseenhet for autisme)
- Bengt Frode Kase (Senter for sjeldne diagnoser)
- Knut Hallvard Brønder (Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepsi)
- Nina Benan (Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser)
- Kjetil Ørbeck (Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger)
- Kjersti Vardeberg (TRS nasjonalt kompetansesenter for sjeldne diagnoser)
- Hilde Nordgarden (TAKO-senteret)
- Sverre Sandberg (Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer, NAPOS)
- Irene Lund (Nevromuskulært kompetansesenter, NMK)

Prosjektledelse og -sekretariatet har bestått av Odd Bakken (prosjektleder) og Stein Are Aksnes.

Helsedirektoratet, Statped og NAV er sentrale samarbeidspartnere, men deltok ikke i prosjektgruppen. Prosjektsekretariatet har hatt jevn og god dialog underveis med prosjekteier, HSØ og Helsedirektoratet. HSØ og øvrige RHF har oppnevnt referansegruppe for NKSD med representanter for alle fire regioner, brukerrepresentanter, Nav, Statped og universiteter:

Helse Midt-Norge	Medlem	Andreas Slørdahl
	Varamedlem	Guttorm Eldøyen
Helse Nord	Medlem (leder)	Per Vilhelm Wilhelmsen
	Varamedlem	
Helse Vest	Medlem	Marie Mellingen
	Varamedlem	
Helse Sør Øst	Medlem	Ulrik Sverdrup
FFO	Medlem	Ann Iren Kjønnøy
	Medlem	Rebecca Tvedt Skarberg
	Medlem	Hedevig Castberg
	Varamedlem	Tor Eikeland
SAFO	Medlem	Vidar Haagenen

Universitetet i Oslo	Medlem	Petter Strømme
	Varamedlem	Chantal Tallaksen
Statped	Medlem	Marie E. Axelsen
	Varamedlem	Bitten H. Ikdahl
Nav	Medlem	Bjørn Gustum
Senterrepresentanter	Medlem	Sverre Sandberg
Senterrepresentanter	Medlem	Kjetil Ørbeck

Denne referansegruppen var ment å fungere også som referansegruppe for prosjektgruppen gjennom 2013, men etableringen tok tid, slik at referansegruppen kun var med i slutfasen av prosjektarbeidet (utkast til prosjektrapport ble diskutert i referansegruppens første møte 26. august 2013).

En sentral og tidkrevende oppgave for prosjektgruppen har vært å utarbeide forslag til mandat for NKSD. HSØ vedtar endelig mandat. En annen sentral oppgave for arbeidet er å gi gode forutsetninger for at NKSD kan ivareta oppgavene i Forskrift nr 1706, veileder til forskrift og mandat for tjenesten.

Prosjektgruppen har hatt brukermedvirkning som overordnet føring i arbeidet, med god og aktiv brukerrepresentasjon. Dialog med brukerne var også vesentlig for prosjektets kommunikasjonsvirksomhet, og det ble utarbeidet en egen kommunikasjonsplan for prosjektet.

Prosjektgruppens mål:

Å forberede etableringen av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger slik at den samorganiserte kompetansetjenesten er organisert og klar for drift med leder tilsatt innen 31.12.13.

Det har blitt avholdt fem møter i prosjektgruppen. Sekretariatet har utarbeidet utkast til dokumenter på bakgrunn av innspill fra prosjektgruppens medlemmer, referansegruppen og andre, som så har blitt diskutert i prosjektmøtene. Det er i noen tilfeller etablert mindre arbeidsutvalg som har gitt tematiske bidrag til prosjektrapporten. FFO arrangerte et informasjonsmøte der brukerrepresentanter og prosjektets ledelse informerte om prosessen og inviterte alle berørte brukerorganisasjoner til å komme med innspill.

Det ble etablert et eget nettsted hvor relevant informasjon som mandater, rapporter, forskrift, aktuelle arbeidsdokumenter (møteagendaer, referat m.m.) og status for arbeidet er lagt ut⁵. Det ble ellers lagt opp til at sentrene selv sørget for god forankring av arbeidet i eget senter samt i eget senters senterråd/styre etc.

Prosjektet er finansiert gjennom tilskudd fra Helsedirektoratet til OUS, etter føringer i statsbudsjettet for 2013 (kap 761 post 75).

1.2 Videre disposisjon

I kapittel 2 gis prosjektgruppens forslag til mandat for NKSD. Det er HSØ som vedtar endelig mandat. Kapittel 3 omhandler styringslinjer og organisasjonsstruktur. Her gis en presentasjon av relevante avtaler og av de ulike involverte etater og tjenestenivåer. Det gis en generell beskrivelse av utfordringer og praktiske forhold rundt NKSDs ledelse og av leder med stabsfunksjoner (LS). I kapittel 4-9 beskrives sentrale forhold for NKSD, disponert etter formålet med samorganiseringen gitt i brev fra Helse- og omsorgsdepartementet om godkjenning av ny nasjonal kompetansetjeneste. Til slutt presenteres andre sentrale tema, og det legges ved en oversikt over statusen ved sentrene i arbeidet med kvalitetsregistre og databaser.

⁵ <http://www.oslo-universitetssykehus.no/aktuelt/prosjekter/Sider/prosjekt-nasjonal-kompetansetjeneste-for-sjeldne-tilstander.aspx>

2. Forslag til mandat for NKSD

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) ble godkjent av Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) i brev datert 26.03.2012⁶. NKSD er en del av spesialisthelsetjenesten, eiet av Helse Sør-Øst RHF og organisatorisk plassert i Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF (OUS). NKSD består av leder med stabfunksjoner (LS) og kompetansesentrene for sjeldne diagnoser (KSD).

Kjernevirksomheten i tjenesten gis ved kompetansesentrene, og organiseringen skal støtte opp under denne virksomheten. NKSD har egen referansegruppe med eget mandat. Ledelsen av Nasjonal kompetansetjeneste består av leder for NKSD (L) samt alle ledere av kompetansesentrene. Ledelsen står, sammen med referansegruppen, ansvarlig for at tjenesten ytes i henhold til forskrift.

En medisinsk tilstand regnes som sjelden når det er mindre enn 100 kjente tilfeller per million innbyggere i landet ($1/10\,000$)⁷. I Norge tilsvarer dette færre enn 500 personer. I de fleste grupper er det langt færre enn 500 med samme diagnose. Det antas at det her i landet er rundt 30 000 mennesker med en sjelden tilstand. Mange av disse har behov for tverrfaglige og tverrsektorielle tiltak, samt behov for langvarige og koordinerte tjenester. Det er etablert kompetansetjenestetilbud for enkelte diagnoser med en noe høyere forekomst enn $1/10\,000$, ut fra at tilstanden har vært lite kjent.

Tjenestene gis etter norske definisjoner, lover og rammer. På bakgrunn av sentrale føringer, brukernes behov og diagnosenes sjeldenhet skal NKSD tilstrebe likeverdig tilgang til kompetansetjenesten i Norge. Tjenesten bør ha en tydelig internasjonal profil

⁶ Brev fra HOD datert 26.03.2012 om godkjenning av nasjonal kompetansetjeneste (heretter kalt "godkjenningsbrev"):
http://www.regjeringen.no/upload/HOD/Sykehus/NT/Godkjenning_sjeldne_diagnoser_26-03-12_136.pdf

I godkjenningsbrevet gis tjenesten navnet "Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger". Nytt navn (NKSD) er foreslått på bakgrunn av at dagens benevnelse er alt for lang og omstendelig. Det er ikke basert på endrede forhold, oppgaver og rammer for tjenesten. Diagnoser som er "lite kjente" skal kunne gis kompetansetjenestetilbud. Dette vil inkludere sjeldne tilstander som er underdiagnostiserte og/eller der kompetansen i Norge er mangelfull.

⁷ <http://helsedirektoratet.no/helse-og-omsorgstjenester/sjeldne-tilstander/Sider/default.aspx>

og tilstrebe å arbeide etter etablerte faglige internasjonale standarder og anbefalinger der dette foreligger.

Mandatet skal evalueres av NKSD og referansegruppen etter ett års drift. Endringsbehov signaliseres til Helse Sør Øst RHF som vedtar eventuell endring av mandatet.

2.1 Vilkår og oppgaver for NKSD

NKSD skal supplere og understøtte lokale og spesialiserte tjenester, ikke overta eller erstatte tilbudet som gis av andre i det tverrfaglige og tverretatlige tjenesteapparatet. Kompetansetjenesten skal yte tjenester ut fra et helhetsperspektiv - hele personen, diagnosen, familien, livsløpet og alle livsarenaer. Kompetansetjenesten skal bistå i etablering og utarbeidelse av individuelle planer for brukere med behov for dette. Kompetansetjenesten gis i et "leve med"- perspektiv, i samarbeid med ordinære tjenester. NKSD skal opparbeide og formidle kunnskap om hele livsløpet med spesielt fokus på overgangen mellom ulike livsfaser. Brukere i hele landet skal ha likeverdig tilgang til kompetansetjenesten. NKSD skal legge til rette for at personer med en sjelden diagnose skal kunne møtes og utveksle erfaringer. NKSD skal basere sine tjenester på høy kompetanse og kunnskapsbasert praksis, og drive aktiv formidling av kunnskap gjennom rådgivning, veiledning, informasjon, undervisning og publikasjoner. Tjenesten skal tilrettelegge for reell brukermedvirkning på alle nivåer, og det skal være tydelig for brukerne av kompetansetjenesten hvilket senter som har hovedansvar for enkeltdiagnoser og diagnosegrupper. NKSD skal i samarbeid med kliniske avdelinger bidra til at pasienter får riktig diagnose og behandling.

Oppgaver og vilkår for nasjonale kompetansetjenester inklusiv NKSD er gitt i Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 (2) og veileder til forskriften (revidert 01.01.2013) (3). I henhold til veilederen kan nasjonale kompetansetjenester som NKSD kan også omfatte oppbygging av kompetanse på områder som ikke anses som høyspesialisert medisin. Dette kan innebære nye arbeidsmåter eller utvikling av nye metoder, for å sikre kvalitet i bredden og samtidig bidra til utvikling og formidling av kunnskap om det sjeldne/ nye. Formålet for nasjonale kompetansetjenester i spesialisthelsetjenesten er dermed forskjellig fra formålet for nasjonale og flerregionale behandlingstjenester. Alle de nasjonale kompetansetjenestene skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning i samarbeid med og overfor spesialisthelsetjenesten, den

kommunale⁸ helse- og omsorgstjenesten, andre tjenesteytere, brukerne og deres familier samt til befolkningen for øvrig innenfor sitt spesifiserte fagområde⁹. I følge Forskrift nr 1706 skal nasjonale kompetansetjenester ivareta følgende oppgaver:

- Bygge opp og formidle kompetanse.
- Overvåke og formidle behandlingsresultater.
- Delta i forskning og i forskernettverk.
- Bidra i relevant undervisning.
- Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere.
- Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester.
- Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.
- Etablere faglig referansegruppe.
- Rapportere årlig til departementet eller til det organ som departementet bestemmer.

Etablering av en nasjonal kompetansetjeneste medfører ikke sentralisering av pasientbehandling, men kompetansetjenester kan i henhold til veileder til forskrift nr. 1706 likevel ved behov selv kunne drive pasientbehandling tilknyttet virksomheten. Et sentralt mål er at en nasjonal kompetansetjeneste medvirker til at brukere med sjeldne diagnoser får adekvat diagnostikk og behandling i den spesialiserte behandlingstjenesten og understøtter behandling og oppfølging i det ordinære tjenesteapparatet. Nært samarbeid med kliniske miljøer vil ofte være avgjørende for å møte brukernes behov. Det er viktig at det legges til rette for et slikt samarbeid. OUS skal bidra til å ivareta alle sentrenes faglige og økonomiske interesser i den videre utviklingen av NKSD¹⁰.

For å skape et mer dynamisk styringssystem, og et bedre grunnlag for styring, skal det etableres resultatmål og dokumentasjon av resultatene av de oppgavene som er tillagt nasjonale kompetansetjenester.

⁸ For TAKO- senteret gjelder også den fylkeskommunale tannhelsetjenesten.

⁹ For kompetansesentrene for sjeldne diagnoser vil det ofte være naturlig og nødvendig med tverrsektorielt samarbeid (inkl. utdanning, arbeid m.m.)

¹⁰ Viktige premisser er gitt i formålet med tilskudd til nasjonale kompetansetjenester (Prop 1S, kap 732 post 78) og i godkjenningbrev fra HOD.

Det ligger et stort potensiale i bruk av ny kunnskap og teknologi, og det bør satses på moderne informasjons- og kommunikasjonsteknologi i organisering og drift av NKSD. Bruken av slik teknologi må imøtekomme brukernes og tjenesteapparatets behov og interesser.

2.2 Organisering

NKSD gis midler over statsbudsjettet for å ivareta sine spesielle oppgaver overfor brukere og tjenesteapparat. Formålet med egen finansiering over statsbudsjettet til nasjonale kompetansetjenester i spesialisthelsetjenesten er å bidra til å utvikle og heve kvaliteten på tjenestene i hele behandlingsskjeden¹¹. Budsjetttrammen for NKSD gis av Helse Sør-Øst RHF, mens ledelsen av NKSD innstiller til Helse Sør-Øst RHF om fordeling av årlige budsjetttrammer til de ulike sentrene. Helse Sør-Øst RHF tar de overordnede beslutningene knyttet til økonomi og diagnosefordeling/ større endringer av ansvar og oppgaver ved NKSD.

2.2.1 Rammeavtaler

Helse Sør-Øst RHF skal, i henhold til godkjenningbrev fra HOD, inngå flerårige rammeavtaler med Helse Nord, Helse Vest og Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Det skal inngås avtale med Helse Vest RHF når det gjelder Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), og Helse Nord RHF når det gjelder Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)¹².

2.2.2 Ytelsesavtale

Det utarbeides årlig ytelsesavtale mellom Helse Sør-Øst RHF og Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger (privat stiftelse). Dette tilsvarer de andre sentrenes virksomhetsplaner. NKSD sender innstilling til avtalen til Helse Sør Øst RHF, som inngår endelig avtale.

2.2.3 Virksomhetsplaner

For alle sentrene med unntak av Frambu (se over) utarbeides årlige virksomhetsplaner og budsjett som godkjennes av NKSDs ledelse. Sentrenes årsrapporter og regnskap behandles av NKSDs ledelse, og danner grunnlag for fellesrapport for NKSD i henhold til veileder til forskrift 1706. Eventuell tilleggsrapportering til Helsedirektoratet sendes

¹¹ Prop 1S (2012-2013), kapittel 732, post 78 (s.117)

¹² Ihht Godkjenningbrev fra HOD

etter nærmere avtale. NKSDs faglige referansegruppe skal være involvert i utarbeidelsen av virksomhetsplaner, som kan omfatte hvilke oppgaver som skal ivaretas, årlige budsjetter, ansvar og roller for avtalepartene og hvilke konsekvenser det vil få dersom avtalen ikke overholdes. Brukerrepresentanter medvirker ved utarbeidelse av virksomhetsplanene gjennom representasjon i referansegruppen og det enkelte senters brukerråd.

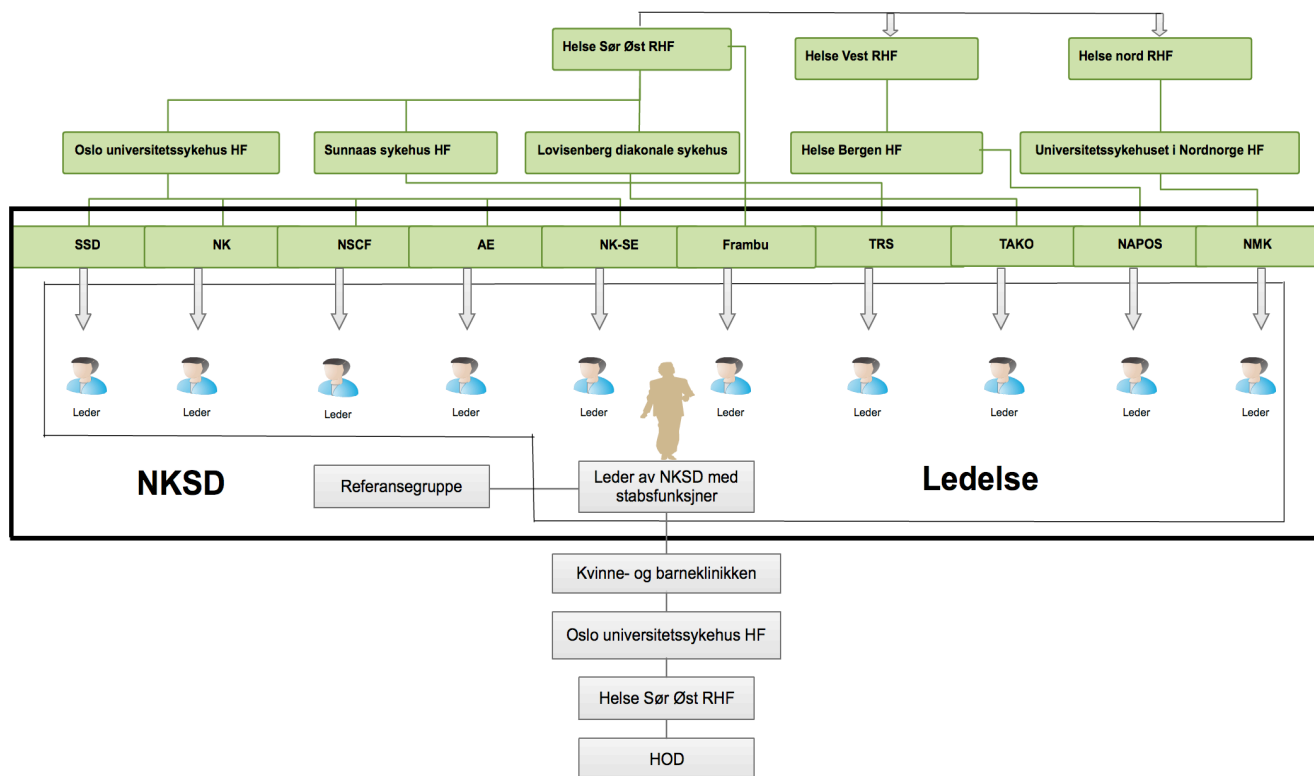
Avtaler og planer bør inneholde retningslinjer om hvordan eventuell uenighet skal håndteres.

2.2.4 Kompetansesentre under NKSD

Ledelsen ved Oslo universitetssykehus HF besluttet 11.06.2013 at NKSD plasseres organisatorisk i Kvinne- og barneklivnikken ved OUS. Alle sentrene følger vertsinstitusjonens etablerte styringslinjer. Tjenesten består av følgende sentre:

- **Senter for sjeldne diagnoser (SSD)**, Oslo universitetssykehus HF
- **Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)**, Oslo universitetssykehus HF
- **Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)**, Oslo universitetssykehus HF
- **Nasjonal kompetanseenhet for autisme (AE)**, Oslo universitetssykehus HF
- **Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourette og Narkolepsi (NK)**, Oslo universitetssykehus HF
- **Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (TAKO- senteret)** ved Lovisenberg Diakonale sykehus. Sykehuset er et aksjeselskap som eies av de diakonale stiftelsene Diakonova og Diakonissehuset Lovisenberg, som har driftsavtale med Helse Sør-Øst RHF
- **Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)** er organisert i Helse Bergen HF som er et foretak i Helse Vest RHF
- **Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)** er organisert i Universitetssykehuset i Nord- Norge (UNN) som er et foretak i Helse Nord RHF
- **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger** er en privat stiftelse med eget styre, og har rammeavtale med Helse Sør-Øst RHF
- **TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser** ved Sunnaas sykehus HF, som er et foretak i Helse Sør-Øst RHF

2.2.5 Organisasjonskart:



2.3 Ansvar og oppgaver for NKSDs ledelse

Gjennom samorganisering av kompetansesentrene er formålet å oppnå bedre kvalitet på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familie. Ledere og ansatte i NKSD skal gjøre dette gjennom styrket brukermedvirkning, synliggjøring av "sjeldenfeltet", enklere tilgjengelighet, ivaretagelse av grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag, styrket faglig samarbeid mellom sentrene og mer effektiv utnyttelse av ressursene. Det vil være viktig å gjøre de enkelte sentrene synlige og styrke kunnskap og kompetanse slik at brukere og tjenesteapparat kan få et bedre tilbud. NKSDs ledelse står ansvarlig for dette. Ledelsen av NKSD skal arbeide for at sentrene innenfor sin gitte styringslinje i størst mulig grad får like betingelser for drift og utvikling av tjenestetilbudet.

Det skal arbeides målrettet og langsiktig for å utvide tilbudet til flere grupper og for å gjennomføre nødvendige endringer for å optimalisere og effektivisere tilbudet til brukere med og uten et kompetansetjenestetilbud. NKSDs ledelse kan, etter en prosess som ivaretar representasjon av brukere og de enkelte sentre, sende forslag til Helse Sør-

Øst RHF om større endringer (opprettelse/ avvikling/ flytting) av ansvar og oppgaver enkeltdiagnoser/ diagnosegrupper) for tjenesten.

Helse Sør-Øst RHF har fått ansvar for å godkjenne hvilke grupper/ enkeltdiagnoser som skal gis tilbud¹³. NKSDs ledelse godkjenner sentrenes årlige virksomhetsplaner og innstiller til Helse Sør-Øst RHF om fordeling av årlige budsjetttrammer til de ulike sentrene.

2.4 Ansvar og oppgaver for leder av NKSD med stabsfunksjoner (LS)

Vilkår og oppgaver for nasjonale kompetansetjenester er gitt i Forskrift nr. 1706 og HODs godkjenningbrev av tjenesten. Leder av NKSD med stabsfunksjoner (LS) har ansvar for å tilse at tilbud og tjenester fra NKSD utvikles i tråd med disse føringene. Hele ledergruppen må bidra i dette arbeidet, men leder av NKSD har et særlig ansvar gjennom styringslinjen til Oslo universitetssykehus HF (OUS) og Helse Sør Øst RHF.

De ti sentrene har ulik organisering i ulike vertsinstitusjoner. Leder kan medvirke til at vertsinstitusjonens ansvar og myndighet i organiseringen avklares, og bidra til godt samarbeid med de ulike leddene i tjenestene.

Kjernevirksomheten i NKSD foregår ved kompetansesentrene for sjeldne diagnoser. Leder må balansere hensynet til det enkelte senters autonomi og hele tjenestens interesser. Det enkelte senters virksomhet skal ta utgangspunkt i brukernes behov. Leder har ansvar for å følge opp de særskilte forutsetninger for NKSD. Administrerende direktør ved OUS presiserer betydningen av

*”å ta hensyn til og ivareta de særskilte forholdene som er knyttet til de nasjonale sjeldensentrene under videreføring og videre utvikling av tjenesten - det nasjonale oppdraget, øremerket budsjett, livsløpsperspektiv, lavterskeltilbud, brukermedvirkning og det faglige samarbeidet mellom kompetansesentrene og at det arbeides for at de ti sentrene blir likestilte i den samordnede tjenesten”.*¹⁴

¹³ Godkjenningbrev fra HOD

¹⁴ Saksfremlegg til ledermøte i OUS 11.06.2013

Dette innebærer at leder for NKSD med stabsfunksjoner (LS)

- har et overordnet ansvar for tjenesten
- bidrar til å synliggjøre sjeldenfeltet og arbeider for likeverdig tilgang til tjenester for personer med sjeldne diagnoser, deres familie og tjenesteapparatet
- legger til rette for aktiv og reell brukermedvirkning i NKSD
- ivaretar et overordnet godt samarbeid med relevante samarbeidspartnere og arbeider for oppmerksomhet og interesse for sjeldne diagnoser i tjenesteapparat, hos myndigheter og i befolkningen generelt
- ivaretar sekretariatsfunksjon og tilrettelegger for møter i Felles faglig referansegruppe
- godkjenner sentrenes årlige virksomhetsplaner og/eller avtaler knyttet til øremerkede midler
- medvirker til etablering av kompetansetjenestetilbud til flere sjeldne diagnoser/ diagnosegrupper
- utarbeider felles årsrapport (e-rapport) og virker som kontaktledd for forvaltning og tjenester i spørsmål om rapportering m.m.
- forbereder, leder og følger opp ledermøter i NKSD
- har oversikt over tilbud og etterspørsel av kompetansetjenester, og vurderer behovet for nye og endrete tilbud
- medvirker til at brukere med sjeldne diagnoser får et adekvat tilbud i helsetjenesten og det øvrige tjenesteapparat
- arbeider for etablering og drift av registre for sjeldne diagnoser og bidrar til å utvikle forskningsaktiviteten ved sentrene
- sørger for hensiktsmessig videreføring av oppgaver overført fra Helsedirektoratet, bl.a. servicetelefon for sjeldne tilstander, sentrale internasjonale oppgaver og felles informasjonsarbeid.
- bidrar til synergieffekter mellom kompetansesentrene for sjeldne diagnoser, blant annet gjennom effektiv utnyttelse av IKT

3. Styringslinjer og organisasjonsstruktur

Det vises til prosjektgruppens forslag til mandat for NKSD. der det blant annet heter at *"Budsjettammen for NKSD gis av Helse Sør-Øst RHF, mens ledelsen av NKSD innstiller til Helse Sør-Øst RHF om fordeling av årlige budsjettammer til de ulike sentrene. Helse Sør-Øst RHF tar de overordnede beslutningene knyttet til økonomi og diagnosefordeling/større endringer av ansvar og oppgaver ved NKSD"*. I mandatet gis også en oversikt over hvilke avtaler og planer som prosjektgruppen foreslår skal utarbeides for tjenesten (rammeavtaler med Helse Vest RHF, Helse Nord RHF og Frambu, ytelsesavtale med Frambu og virksomhetsplaner for alle øvrige sentre, inkludert NAPOS og NMK).

De ti sentrene utgjør kjernevirksomheten i NKSD. Her har de fleste brukerne som i dag har et senter og deres tjenesteytere sine tilbud, her utvikles og formidles kunnskap i samarbeid med fagpersoner og forskere i inn- og utland, og her legges grunnlaget for å utvikle og heve kvaliteten på tjenestene i hele behandlingsskjeden. Brukergruppens ulike behov har vært og er grunnleggende for det enkelte senterets utvikling og prioriteringer. Det er viktig at den nye organiseringen fortsatt legger til rette for dette.

Organisasjonskartet for NKSD viser en kompleks organisasjon. Sentrene er organisert i forskjellige vertsinstitusjoner med ulike styringslinjer de fortsatt skal følge, og er ellers ulike i størrelse, struktur og arbeidsform. Ramme- og ytelsesavtalene og virksomhetsplanene blir viktige verktøy for ledelsen, og bør gjenspeiles i strategier for NKSD.

Alle organisatoriske forhold kan ikke fremstilles på organisasjonskartet. På grunn av kompleksiteten vil resultatet av samorganiseringen påvirkes av hvor godt en evner å samarbeide og kommunisere, kultur og klima i ledelsen av NKSD og tjenesten for øvrig, og hvordan leder og øvrig ledelse utøver sitt lederskap. Prosjektgruppen mener at det gjennom god dialog, gjensidig tillit og respekt for sentrenes særpreg, klok ledelse, en pragmatisk arbeidsform og målrettet innsats skapes gode forutsetninger for å opprettholde og utvikle det gode samarbeidsklimaet i tjenesten. Det er et overordnet mål

at den nye organiseringen ikke skal føre til økt byråkratisering som dermed tar fokus bort fra primæroppgavene til sentrene.

Overordnede føringer for NKSDs faglige referansegruppe er gitt i veileder til forskrift nr. 1706. Det er utarbeidet eget mandat for NKSDs faglige referansegruppe¹⁵.

Videre i dette kapittelet gis en oversikt over de ulike involverte instanser i organisasjonskartet. I kapittel 3.3 og 3.4 presenteres og diskuteres særlige forhold rundt hhv NKSDs ledelse og leder med stabsfunksjoner, mens andre samarbeidsparter kort omtales i kapittel 3.5.

3.1 Helse- og omsorgsdepartementet (HOD)

Helse- og omsorgsdepartementet har det overordnede ansvaret for helsepolitikk, folkehelse, helsetjenester, kommunale tjenester til eldre og funksjonshemmede, helselovgivning og deler av sosiallovgivningen i Norge. Ansvaret for spesialisthelsetjenesten er tillagt de fire regionale helseforetakene (RHF). Disse skal sørge for spesialisthelsetjenester til befolkningen, enten gjennom sykehus som RHFene eier og som er organisert som helseforetak, eller ved avtale med private tjenesteytere.

3.2 RHF og HF

3.2.1 Helse Sør-Øst RHF

Helse Sør-Øst RHF (HSØ) er det største av de fire helseforetakene, og omfatter ca. 2,6 millioner mennesker. HSØ består av 11 helseforetak, der Oslo universitetssykehus HF (OUS) er det største.

HSØ har fått i oppdrag av HOD å etablere NKSD. Oppgaven er videre delegert til OUS. HSØ er ansvarlig for å utarbeide endelig mandat for NKSD, for å etablere referansegruppe for NKSD og for å inngå rammeavtale med eiere av NAPOS (Helse Vest

¹⁵ http://www.oslo-universitetssykehus.no/aktuelt/prosjekter/Documents/Prosjekt%20NKT/Mandat%20referansegruppe%20NKT_info.pdf

RHF), NMK (Helse Nord RHF) og stiftelsen Frambu. Helse Sør Øst RHF vil gi årlig budsjetttramme for NKSD, etter innspill fra NKSDs ledelse (iht. prosjektgruppens forslag til mandat for NKSD).

3.2.1.1 Oslo universitetssykehus HF (OUS)

I prosjektgruppen har det vært diskutert hvilken organisering i OUS som er den beste for den nye nasjonale tjenesten. De aller fleste har støttet en plassering under Kvinne- og barneklirikken. Det ble utarbeidet et eget notat fra prosjektgruppen til prosjekteier om dette, med tydelige signal om de spesielle prinsipper og forutsetninger som må gjelde for denne tjenesten. Sykehusets ledelse besluttet i ledermøte 11.06.2013 at samlet nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger plasseres organisatorisk innen OUS i Kvinne- og barneklirikken. Prosjektgruppens forutsetninger er lagt til grunn for adm.dirs behandling og beslutning i saken.

Prosjektgruppen anser det som avgjørende at OUS og sykehusets ledelse anerkjenner noen viktige forutsetninger for at sjeldensentrene skal ha gode vilkår for å utøve sine oppgaver og sitt mandat:

- Det må være forståelse for at sjeldensentrene som del av et sykehus har et annet mandat og andre oppgaver enn klinikken for øvrig, og at de har øremerkede midler. Klinikken må ivareta og utvikle sjeldensentrene, og se de faglige mulighetene i dette.
- Det må være vilje og evne til å bidra til å legge grunnlag for gode samarbeidsrelasjoner mellom sjeldensentrene og alle relevante avdelinger i helseforetakene.
- Det må være forståelse for at sjeldensentrene jobber i et livsløpsperspektiv, at det gis et lavterskeltilbud, og at dette gjenspeiles i samarbeidsrelasjonene.

Både brukere og ledere ved sentrene har tydelig gitt uttrykk for betydningen av å opprettholde et livsløpstilbud ved tjenesten. Plassering av NKSD i en kvinne- og barneklirik opplever enkelte som en utfordring for tjenester som skal gis til alle i hele livsløpet. Det er vesentlig at leder og ledelse ved NKSD, samt tjenestens faglige referansegruppe, fortsetter å ha særlig oppmerksomhet mot dette.

Fem av kompetansesentrene i NKSD ligger allerede til sykehusets avdeling Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger i Kvinne- og Barneklubben. I prosjektarbeidet har det fremkommet ulike erfaringer med denne organiseringen. I ny organisering må det tas stilling til hvordan disse fem sentrene og deres felles avdeling skal organiseres i KVB.

3.2.1.2 Sunnaas sykehus HF

Sunnaas sykehus er Norges største spesialsykehus innen rehabilitering og fysikalsk medisin. Målgruppen er pasienter med komplekse funksjonstap etter sykdom og skade. Sunnaas sykehus har universitetsfunksjoner, og har et særlig ansvar for å utvikle rehabiliteringsfeltet faglig og strukturelt i regionen. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser ligger som del av forskningsavdelingen ved Sunnaas sykehus HF.

3.2.1.3 Lovisenberg Diakonale sykehus HF

Lovisenberg Diakonale Sykehus AS er Norges største private sykehus og drives på ideell basis med diakonalt verdigrunnlag. Sykehuset eies av de diakonale stiftelsene Diakonova og Diakonissehuset Lovisenberg og har driftsavtale med Helse Sør-Øst RHF. TAKO- senteret ligger under Lovisenberg Diakonale sykehus.

3.2.1.4 Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er en privat stiftelse med eget styre. Stiftelsen Frambu ble i 2005 en del av helseforetaket HSØ, og det foreligger rammeavtale mellom de to partene.

3.2.2 Helse Vest RHF

Helse Vest RHF har det overordnede ansvaret for spesialisthelsetenesten i Rogaland, Hordaland og Sogn og Fjordane. Helse Vest omfatter rundt 1 million innbyggere, og eier de fem helseforetakene i regionen, der Helse Bergen HF er det største. Det sitter en representant fra Helse Vest RHF i referansegruppen til NKSD. Det utarbeides rammeavtale mellom HSØ og Helse Vest RHF om drift av NAPOS.

3.2.2.1 Helse Bergen HF

Helse Bergen HF er det største helseforetaket under Helse Vest RHF. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) ligger i Helse Bergen RHF.

3.2.3 Helse Nord RHF

Helse Nord RHF har ansvar for spesialisthelsetjenesten i Nord-Norge og Svalbard, totalt rundt 500 000 innbyggere. Det sitter en representant fra Helse NORD RHF i referansegruppen til NKSD. Det utarbeides rammeavtale mellom HSØ og Helse NORD RHF om drift av NMK.

3.2.3.1 Universitetssykehuset i Nordnorge HF (UNN)

UNN er det største helseforetaket under Helse Nord RHF. Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er organisert i UNN.

3.3 NKSDs ledelse

Ledelsen skal bestå av leder av NKSD og leder for hvert av de 10 sentrene. Ansvar og myndighet for NKSDs ledelse er beskrevet i prosjektgruppens forslag til mandat (kap 2.3). En god og solid organisasjon vil være avhengig av at dettee framstår som som én samlet ledelse. Det blir derfor viktig at den nye ledelsen ved oppstarten av NKSD finner en god samarbeidsform basert på dialog og ønske om å skape en organisasjon som faktisk bedrer kvaliteten på kompetansetjenestene. De praktiske forhold bør også være tema så snart den nye ledelsen er etablert. Dette kan være spørsmål knyttet til møter (sted, frekvens), rutiner for utarbeidelse og utsendelse av agenda og referat, tilrettelegging for nettmøter, dekking av reiseutgifter og annet.

3.3.1 utfordringer

Formålet med NKSD er å oppnå bedre kvalitet på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familie samt tjenesteapparat gjennom synliggjøring av "sjeldenfeltet", styrket brukermedvirkning, enklere tilgjengelighet, ivaretagelse av grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag, styrket faglig samarbeid mellom sentrene og mer effektiv utnyttelse av ressursene. Dette kan medføre mange problemstillinger av både faglig, økonomisk og organisatorisk art. For eksempel kan etablering av nye tilbud være vanskelig uten at rammene økes. Styrket faglig samarbeid kan bety at sentrene i større grad enn i dag kan legge til rette for å lære av hverandre, og at det på sikt kan være aktuelt å samorden metoder for kompetansebygging og kompetansespredning. Det må samtidig være forståelse for at brukergruppenes behov og sentrene er forskjellige, og at dette kan bety at ulike praksiser er til brukernes beste.

Det kan ligge et effektiviseringspotensiale i å samordne ulike deler av aktiviteten ved sentrene bedre. En slik endring kan utfordre kulturer og skape usikkerhet og konflikter. En effektivisering må ikke gå på bekostning av brukerne ved det enkelte senter. Ledelsen må være seg bevisst at økte krav til rapportering, møtevirksomhet m.m. lett kan føre til økt byråkratisering. Særlig for mindre sentre vil dette kunne kreve mye ressurser. Det er derfor viktig at ressurskrevende tiltak drøftes i ledergruppen før de iverksettes.

Felles ledelse av den nasjonale kompetansetjenesten kan være utfordrende for den ledelsen som fortsatt skal utøves i styringslinjen ved de enkelte sentrene. Den enkelte senterleder kan oppleve motstridende interesser mellom å ivareta faglige oppgaver, brukere og ansatte ved det enkelte senter og hensynet til å ivareta alle brukere i hele NKSD. Åpenhet, god dialog, velvilje og fokus på å tenke nytt og finne gode løsninger vil være grunnleggende, også i lederens egen styringslinje ved OUS. Det er viktig at det er tett dialog mellom leder av NKSD og kompetansesentrene og at det utvikles et forhold som er basert på tillit.

3.4 Leder av NKSD

Ansvar og oppgaver for leder av NKSD med stabsfunksjoner er beskrevet i forslag til mandat, kap 2.4. Leder er overordnet ansvarlig gjennom styringslinjen til Oslo universitetssykehus HF og Helse Sør Øst RHF. Leder er ansvarlig for å følge opp at virksomheten ved sentrene utvikler seg i tråd med gitte føringer.

3.4.1 utfordringer

Leders skal både ha en funksjon overfor overordnet myndighet i styringslinjen, og som leder av og deltager i ledergruppen i NKSD. Dette kan medføre noen utfordringer.

NKSD er organisatorisk lagt til Oslo universitetssykehus. Prosjektgruppen har hatt en dialog med ledelsen i Kvinne- og baneklinikken om at forutsetningene for sjeldensentrene på mange måter avviker fra den ordinære virksomheten i klinikken, og at dette må ligge til grunn i det videre arbeidet. For eksempel har sjeldensentrene et annet mandat, gir tilbud til brukere i alle aldre og i hele landet, og har øremerkede midler. Som det framgår av mandatet skal Oslo universitetssykehus bidra til å ivareta

alle sentrenes faglige og økonomiske interesser i den videre utviklingen av NKSD. Det er en viktig og utfordrende oppgave for leder av NKSD å videreføre denne dialogen.

Dagens ansvars- og oppgavedeling mellom kompetansetjeneste og behandlingstjeneste har i noen tilfeller vært utfordrende, og dette er det behov for å se nærmere på.

Ledergruppen skal bestå av leder og 10 sentreledere som i dag har ansvar for drift av eget senter. Dette skal de fortsatt ha, men i tillegg skal de bli en samlet ledergruppe med ansvar for tjenesten som helhet. Dette kan være en utfordring, og stille store krav til lederen. Fellesskapsfølelse, trygghet og tillit vil være viktige faktorer for at den nye organisasjonen skal få en velfungerende ledergruppe.

Et av formålene med samorganiseringen av kompetansesentrene er styrket faglig samarbeid. Dette kan innebære at sentrene samordner sine metoder for kompetansebygging og kompetansespredning. Hvis det i arbeid med felles måloppnåelse blir nødvendig å samordne sentrenes aktiviteter og praksis, kan dette utfordre kulturer og skape usikkerhet og konflikter. Godkjenningskravene for nasjonale kompetansetjenester om bedre nasjonal kostnadseffektivitet innebærer en forventning om bedre bruk av ressursene.

3.4.2 Praktiske forhold, økonomi, ansettelser m.m.

Endelige signaler om hvilke midler som gis til NKSD kommer i statsbudsjettet for 2014. Det er dermed ikke mulig å være konkret i prosjektet om de økonomiske forholdene for NKSD fra etablering i 2014. Denne økonomiske uforutsigbarheten er en klar utfordring i arbeidet for etablering av NKSD. Siden prosjektgruppens rapport ferdigstilles og leveres før statsbudsjettet for 2014 kommer, anser prosjektgruppen dette som et særlig viktig område for OUS å arbeide med i tiden fra rapporten er levert til NKSD er etablert. Medlemmene i prosjektgruppa har i flere sammenhenger uttrykt en bekymring for den økonomiske situasjonen i sjeldenfeltet.

Helsedirektoratet signaliserte i brev til HOD 25.01.2013 at opprettelse og drift av ny NKSD vil kreve ressurser ut over det som overføres fra direktoratet. Det antydes også av direktoratet at den sentrale ledelsen for NKSD bør bestå av minimum fem personer.

Prosjektgruppen anser det som viktig at kompetansen til de som ansettes i LS vurderes ut fra de oppgaver som skal løses ved enheten. Det er også svært viktig at dette er oppgaver som kommer kompetansesentrene til gode, og at det ikke fører til øket byråkratisering, rapportering og kontroll. Siden det skal etableres en helt ny enhet, vil det være behov for evaluering og eventuell justering av staben etter en tids drift.

Det er vesentlig for videre progresjon at det ansettes leder av NKSD som tiltrer sin stilling senest 01.01.2014. Tidligere ansettelse kan være en fordel, da dette vil kunne gi en gunstig og gradvis overgang fra prosjekt til drift. Denne lederen må så være involvert i ansettelsen av stab. Ledergruppen, prosjektrapporten og signaler fra prosjekteier, Helsedirektoratet og Helse Sør- Øst RHF bør være tungtveiende i prosessen med å finne ut hvilke funksjoner som skal ivaretas av en stab.

Prosjektgruppen har foreslått å ansette en brukerkonsulent i NKSD for å ivareta det sentrale målet om å oppnå bedre kvalitet på tjenestene, blant annet gjennom styrket brukermedvirkning. Det anbefales derfor at det ansettes brukerkonsulent i redusert stilling (50%) samtidig som det ansettes leder for tjenesten. Brukerkonsulenten bør ha forvaltningskompetanse, kompetanse innen organisasjonsarbeid i sjeldenfeltet og tung erfaring fra arbeid med brukermedvirkning på systemnivå.

3.5 Andre samarbeidsparter

NKSD må samarbeide tett med andre viktige aktører som NAV, Statped, andre nasjonale behandlings- og kompetansetjenester, øvrig helsetjeneste o.a. Dette omhandles i rapportens kapittel 8.

4. Styrket brukermedvirkning

Brukermedvirkning¹⁶ har hele tiden vært en politisk forutsetning i driften av kompetansesentrene, og har en sentral plass i driften av kompetansesentrene også i dag. I Nasjonal helse og omsorgsplan (2011-2015) (4) heter det at "Brukermedvirkning vil si å sette brukerens behov i sentrum. Det gjelder særlig når brukeren benytter offentlige tjenester, spesielt innen helse, sosial, arbeid og trygd. Brukerne skal medvirke og ta beslutninger i forhold som angår dem". I Stortingsmelding nr. 34, 1996-97 (5) understrekes at brukermedvirkning er noe mer enn en demokratisk rettighet. Det er *"en kvalitetssikring av tjenestene og en overføring av erfaringsbasert kunnskap til beslutningstakere og tjenesteytere"*.

Dagens 10 kompetansesentre har ulik form og struktur på brukermedvirkningen. Brukermedvirkning ligger som prinsipp og et viktig verktøy i senternes arbeid, men er organisert på ulikt vis. I tråd med ønsket om å bevare senternes særtrekk er det viktig at de får beholde den formen for brukermedvirkning som passer arbeidet og hovedmålene ved det enkelte senter. Det er likevel hensiktsmessig at NKSD har retningslinjer og grunnleggende prinsipp for hvordan brukermedvirkning på systemnivå skal ivaretas. Dette vil skape et godt utgangspunkt for en mer samlet og målrettet brukermedvirkning. Brukermedvirkning på sjeldenfeltet vil utvikle seg som verktøy for samhandling, og erfaringene vil kunne overføres til andre deler av helsevesenet. Dette vil kunne gi en gevinst ut over sjeldenfeltet.

Brukermedvirkningsbegrepet må ut av festtalene og bli til konkret handling. De grunnleggende prinsippene nedenfor er hentet fra Helsedirektoratets rapport om "samorganisering av nasjonale kompetansesentre for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger" fra november 2010. Disse er operasjonalisert i forhold til virksomheten ved NKSD. Det vises for øvrig til kapittel 3.4.2, der det anbefales at NKSD ansetter en brukerveileder i stab for å ivareta disse grunnleggende prinsippene.

¹⁶ Se fotnote 4, side 7

Prinsipper for brukermedvirkning i NKSD:

- *Nasjonal brukermedvirkning med representanter fra brukerorganisasjonene sentralt må etableres på alle nivå (herunder ved utarbeidelse av ytelsesavtaler og virksomhetsplaner). Brukerrepresentanter skal oppnevnes via FFO/SAFOs sentrale ledd til referansegruppen i NKSD. Oppnevning skal være transparent og det skal framgå hvordan disse oppnevnes. Oppnevningen må skje i god tid før perioden starter. Dette er viktig for å sikre en demokratisk prosess med å utpeke representative brukere.*
- *Brukermedvirkningen må etableres fra første planprosess for å sikre at brukerperspektivet og pasientens interesser er utgangspunkt. Brukermedvirkning må være naturlig del av alle prosesser og brukerne skal være likeverdige parter ved at de inviteres inn i arbeidet fra begynnelse til slutt. Det er også avgjørende at brukerne sikres tilstrekkelig bakgrunnsmateriale og informasjon for å kunne sette seg godt nok inn i sakene som skal behandles. Brukerrepresentanter skal ikke være fagprofesjonelle men ha tilstrekkelig bakgrunnskunnskap for å kunne uttale seg om de aktuelle sakene.*
- *I alle strukturer skal det sikres brukermedvirkning på systemnivå. I NKSD skal dette ivaretas gjennom referansegruppen. Videre skal alle sentrene ha et råd/styre hvor brukerne deltar på systemnivå. Rådene skal ha et mandat hvor sammensetning, prosess for oppnevning av brukere samt oppgaver beskrives. Mandatene forelegges referansegruppen til orientering. Dette sikrer at brukermedvirkning er gjennomgående i hele organisasjonen og det skapes rom for erfaringsutveksling og utvikling av brukermedvirkning som metode.*
- *Arbeid med mandat for og oppnevning av referansegruppe og fagråd/ senterråd osv må gjøres i tett samarbeid med brukerorganisasjonene. Dette sikres via brukerrepresentasjon i fagråd/senterråd og referansegruppen.*
- *Tidsrammer og spesielle praktiske hensyn må drøftes med brukerne slik at reell brukermedvirkning og bred involvering sikres. Dette er et viktig prinsipp da*

brukerorganisasjonene innen sjeldenfeltet er små og mesteparten av organisasjonsarbeidet gjøres på fritid. Videre kan brukermedvirkning kreve spesiell tilrettelegging i forhold til lengden på møtene, lokalene, adkomst, transport, lønnskompensasjon og honorering.

I tillegg har prosjektgruppen pekt på følgende områder som NKSD kan videreutvikle:

- *Arbeide for medvirkning også fra brukere uten kompetansetjenestetilbud.* Gjennom servicetelefonen og andre kanaler vil NKSD bli kontaktet av personer uten et kompetansetjenestetilbud og ofte uten organisasjonstilknytning. Tilbakemelding fra disse kan være en rik kilde for videreutvikling av NKSDs tjenester. Ledelsen av NKSD bør ha et refleksivt og strategisk forhold til dette. Både referansegruppen og NKSDs ledelse må være svært bevisst på å ivareta interessene også til grupper uten kompetansesentertilbud og organisasjonstilknytning, og bidra til at deres stemme blir hørt. Referansegruppen bør bidra med informasjon og kontakter for at flere personer uten tilbud og interesseorganisasjon, kan få hjelp.
- *Kunnskap om brukermedvirkning.* Både tjenester og brukere kan ha nytte av å øke sin kompetanse og forståelse rundt brukermedvirkning. Å videreutvikle og bruke metoder og verktøy for systematisk innhenting av brukernes erfaringer er viktig. Tjenesten kan gjennom dette stille økte krav til brukerne, og brukerne vil styrke sine forutsetninger for å få gjennomslag for sine standpunkt, på system- og individnivå. NKSD bør legge til rette for arenaer som gir økt kompetanse i brukermedvirkning samt styrke forskning på brukeropplevelser og brukermedvirkning.

5. Synliggjøring av "sjeldenfeltet"

Synliggjøring av tilbud og tjenester til personer med sjeldne tilstander og deres familie har vært og er en sentral utfordring. Selv om tilstandene er sjeldne hver for seg, er antallet sjeldne diagnoser så høyt at det totale antall personer med en sjelden tilstand i Norge er betydelig (ca 30 000). I en samorganisering av kompetansesentrene ligger det et stort potensiale i bedre synliggjøring av tjenestene. Det har kommet flere innspill til prosjektgruppen om at en organisering under en klinikk ved OUS kan gi utfordringer for tjenestens synlighet. Det har fremkommet utfordringer ved å være en del av spesialisthelsetjenesten, samtidig som sentrene har oppgaver som går langt ut over medisinsk diagnostikk og behandling. Det er vesentlig at NKSD får rom til å opprettholde sine særlige forutsetninger.

Det er foretatt flere kartlegginger av disse utfordringene. SKUR (Statens kunnskaps- og utviklingscenter for helhetlig rehabilitering) gjennomførte i 2004 en kartlegging av utvalgte kommuners og habiliteringstjenesters kjennskap til og bruk av fire kompetansesentre/-systemer for sjeldne funksjonshemninger. En spørreundersøkelse ved kompetansesentrene på sjeldenfeltet i 2006 viste at de aller fleste kompetansesentrene hadde liten eller mangelfull kontakt med utdanningsmiljø – særlig medisinstudentmiljøet¹⁷. TNS Gallup kartla i 2006 på oppdrag fra Helsedirektoratet legestudenters kunnskap om sjeldne diagnoser, og Synovate gjennomførte i 2009 en spørreundersøkelse om kjennskap til kompetansesentrene og Servicetelefonen for sjeldne tilstander i Helsedirektoratet. Undersøkelsene bekrefter langt på vei behovet for synliggjøring av disse tjenestene, men viser også at dette varierer mellom sentrene. Servicetelefonen for sjeldne tilstander var generelt lite kjent. Helsedirektoratet har arbeidet for å synliggjøre sjeldenfeltet gjennom oppdatert informasjon på internettsider, i møter og konferanser og gjennom "En sjelden dag". Og ikke minst har kompetansesentrene arbeidet for synliggjøring av egne tilbud og tjenester.

Ledelsen av NKSD bør nå følge opp de ulike utredningene og videreføre flere av aktivitetene som tidligere ble ivaretatt av Helsedirektoratet i en form/ grad som er

¹⁷ Flere av senterlederne stiller seg spørrende til dette da de kan vise til utstrakt kontakt med ulike utdanningsmiljø

tilpasset de organisatoriske forholdene for tjenesten. Det bør utarbeides en informasjons- eller kommunikasjonsstrategi for NKSD, som blant annet kan si noe om tjenestens nettbaserte virksomhet, deltakelse i relevante møter og konferanser, annonsering av servicetelefonen og informasjonsaktivitet rettet mot sentrale samarbeidsparter i tjenesteapparatet. Det bør vurderes å utvikle en undervisningspakke som kan tilbys ulike utdanninger, og inngå samarbeid om kurstilbud. NKSD bør også ha en strategi for hvordan en skal formidle informasjon og kommunisere med brukere og pårørende uten et kompetansetjenestetilbud med eller uten organisasjonstilknytning.

6. Enklere tilgjengelighet

Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser gir i hovedsak et lavterskeltilbud uten krav til henvisning. For de som kjenner tilbudet og har kontaktinformasjon til sentrene, er tilbudet og tjenestene tilgjengelige. Dette begrenses imidlertid til de diagnoser som allerede har et tilbud fra et eller flere av kompetansesentrene. Servicetelefonen for sjeldne tilstander i Helsedirektoratet har henvist til kompetansesentrene ved henvendelser om diagnoser med slikt tilbud, og ellers hatt særlig oppmerksomhet mot de som henvender seg om diagnoser uten slikt tilbud. Denne praksisen bør videreføres i NKSD. Servicetelefonen og registreringer av henvendelser gjennom denne, bør videreutvikles i den nye tjenesten. Det må etableres gode rutiner for håndtering av henvendelser, der en raskt henviser til andre ansvarlige (kliniske avdelinger, kompetansesentre for sjeldne diagnoser eller andre sentre/ tjenester) der det er naturlig. Det bør også etableres prosedyrer for håndtering av henvendelser som gjelder ønske om etablering av kompetansesentertilbud for nye diagnoser/ diagnosegrupper. Det bør opprettholdes en anledning til å sette personer i kontakt med hverandre om samme/ lignende diagnose. Personvern hensyn må ivaretas, og det må etableres rutiner for innhenting av samtykke om lagring og bruk av data. I den grad det er mulig og hensiktsmessig bør data fra Helsedirektoratets registreringer overføres og bygges videre på. Dette gjelder særlig henvendelser der det er uttrykt ønske om å komme i kontakt med andre om samme/ lignende diagnose. Det er satt i gang en prosess for overføring av servicetelefonen og database for denne ("Arne"). Dette innebærer blant annet at Helsedirektoratet går gjennom de registrerte henvendelsene for å se når det er gitt samtykke, og slette personidentifikasjon i de tilfellene slikt samtykke ikke er gitt. OUS søker om konsesjon for registrering av nye henvendelser etter at servicetelefonen er overført, og det bygges en egen registreringsløsning/ database for henvendelsene. Servicetelefonen må være i drift ved NKSD innen 01.01.2014. Prosjektgruppen foreslår at det etableres en arbeidsgruppe som bidrar til å vurdere arbeidsform for servicetelefonen, markedsføring av denne, rutiner for registrering og oppfølging av henvendelser samt etablering og markedsføring av denne tjenesten, med frist 1. desember.

Det bør også etableres en egen internettside for NKSD, med tydelige lenker til de ulike sentrene. Det må sikres at den nye siden blir godt synlig på OUS sine internettsider, og at alle samarbeidsparter, de ulike tjenestenivåer og forvaltning lenker til denne siden. Bruk av sosiale medier bør vurderes. Prosjektgruppen anbefaler at ledelsen ved NKSD etablerer et arbeid for oppbygging av en felles nettside. Det bør skapes en bevissthet rundt mål og hensikt med en slik felles nettside, blant annet om hvordan den kan bygge opp under formålet med samorganiseringen.

Det bør legges til rette for at NKSD/LS kan kontaktes ved direkte oppmøte, gjennom telefon og gjennom epost. Enhetens lokaler må være godt merket, lett tilgjengelige og universelt utformede.

Informasjons- og kommunikasjonsteknologi (IKT) kan på flere måter benyttes for å bedre tilgjengeligheten til tjenestene fra NKSD. Gjennom IKT kan en blant annet gjøre rapporter og registre tilgjengelige og en kan gjøre relevant og viktig informasjon om diagnosene lett tilgjengelig for brukere av tjenesten (pasienter, pårørende, fagfolk, forvaltning). Med moderne teknologi kan både åpne og lukkede kommunikasjonslinjer utvikles, forutsatt at dette tillates i det systemet en opererer innenfor. NKSD bør utforske teknologiske muligheter for å bedre tilgjengeligheten av informasjon, kompetanse, tilbud og tjenester videre.

Blant personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende er det ofte særlig bekymring rundt potensielt livstruende komplikasjoner i forbindelse med akutt skade eller sykdom. Mange opplever slike situasjoner som skremmende, særlig fordi det ofte er manglende kompetanse om håndtering av slike situasjoner når pasienten har en sjelden tilstand som gir, eller kan gi, livstruende komplikasjoner. Det pågår et arbeid med utvikling av kjernejournal, der "kritisk info" er et kjerneelement. NKSD bør være kjent med utviklingen i dette arbeidet¹⁸, og vurdere om det bør utarbeides eget informasjonsmateriell for akuttsituasjoner.

¹⁸ <http://helsedirektoratet.no/it-helse/kjernejournal/Sider/default.aspx>

7. Ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag

Det bør utarbeides kriterier for hvordan nye diagnoser skal fordeles til de eksisterende sentrene. En hensiktsmessig måte kan være at sentrene får ansvar for diagnosegrupper framfor enkeltdiagnoser ("paraplytenkning"). Genetiske bindevevstilstander kan være et eksempel på en slik gruppe. Dette vil gjøre at sentrene i stor grad kan benytte sin eksisterende kompetanse også på de nye diagnosene, og dermed bidra til god utnyttelse av ressursene. Dessuten vil brukerne i større grad være sikret tilbud ved et senter selv om grenseoppgangen mellom enkelte diagnoser kan være vanskelig, og diagnostiske kriterier endres.

Noen diagnoser vil ikke falle naturlig inn under et eksisterende senter. Disse må vurderes enkeltvis. Det samme gjelder de svært sjeldne diagnosene, der det kanskje finnes bare en eller to personer i Norge. Her vil samarbeid med fagmiljøer i andre land være svært viktig, og kanskje kan man også etablere tilbud til disse gruppene på tvers av landegrenser. LS vil i samarbeid med øvrig kompetansetjeneste og spesialisthelsetjeneste ha en viktig oppgave i å ivareta disse personene både ved å gi generell informasjon og å finne ut hvor kompetanse finnes.

Enkelte av diagnosene vil kunne ha behov for tjenester fra flere av sjeldensentrene eller fra andre nasjonale kompetanse- og/eller behandlingstjenester. Ulike sentre kan ha kompetanse på ulike symptomer ved diagnosen. I slike tilfeller bør det gis et hovedansvar til ett senter, mens det ofte blir naturlig og nødvendig med nært samarbeid med andre sentre/ tjenester. Den enkelte bruker kan forholde seg direkte til flere sentre, ut fra de foreliggende behov. For alle diagnoser gjelder at de har behov for koordinerte tjenester gitt i et livsløpsperspektiv.

I prosjektperioden har det kommet flere innspill fra brukere og brukerorganisasjoner om at det fortsatt er et stort behov for å utarbeide gode rutiner og tydeliggjøre ansvaret for diagnostikk, oppfølging og behandling av enkeltdiagnoser.

7.1 Fordeling/ plassering av diagnoser

I prosjektperioden er spørsmål knyttet til diagnosefordeling diskutert i flere av møtene. På bakgrunn av tydelige signaler fra prosjektgruppen fikk saken begrenset oppmerksomhet i prosjektet. Prosjekteier har på grunnlag av vurdering i prosjektsekretariatet allerede foreslått overfor HSØ å etablere et kompetansetjenestetilbud til visse diagnoser som har vært i prosess i påvente av kompetansetjenestetilbud i flere år, og som kan gis et tilbud innen dagens sentre og innen de eksisterende økonomiske rammer.

Det har kommet frem flere ønsker om opprettelse av kompetansetjenestetilbud enn de som er nevnt i brev til HSØ. For disse er det nødvendig med en videre utredning og saksbehandling før det eventuelt kan etableres nasjonalt kompetansetjenestetilbud. Prosjektgruppen har gitt uttrykk for skepsis til at senterne skal gi tilbud til nye diagnoser innen eksisterende økonomiske rammer. For at dagens tilbud til brukerne ikke skal bli dårligere signaliseres at de økonomiske rammene bør økes i tråd med tildeling av nye ansvarsområder og diagnoser fremover. Dette må sees i sammenheng med økonomiske rammer for hvert senter, samt en vurdering av hvordan en ved hvert senter kan øke effektiviteten gjennom stadig forbedring av prosesser, arbeidsformer og bruk av ny teknologi samt øket samarbeid mellom sentrene. Bedre utnyttelse av ressurser og høyere effektivitet kan til en viss grad gi rom for at nye diagnoser kan få tilbud innen nåværende ramme, men ofte vil et utvidet tilbud kreve økte økonomiske rammer. Det er nødvendig med en vurdering av hva et tilbud krever for hver enkelt diagnose. For enkelte sentre har det vært en reell reduksjon i tilgjengelige ressurser til personell og drift de siste årene. Dette har som konsekvens at tilbudet til nåværende brukere blir redusert.

Prosjektgruppen finner det hensiktsmessig å dele vurderingen av tilbud til nye diagnoser inn i to grupper:

- De tilfeller der nye grupper bare representerer en forlengelse av eksisterende grupper og at kunnskap og tilbud kan overføres, eller der en ser at effektivisering og utvikling frigjør midler til å utvide diagnosetilbudet.
- Der det er tydelig behov for flere ressurser for å unngå vesentlig reduksjon i tjenestene både til eksisterende og nye brukere.

I prosjektarbeidet ble det videre bestemt at det skulle iverksettes et arbeid på bakgrunn av tidligere utarbeidet forslag til gruppering av tilstander som allerede har et sentertilbud, basert på ICD10- koder. Hensikten med arbeidet er å gi NKSD gode forutsetninger for å gå videre med denne typen spørsmål fremover, ikke å foreta ny fordeling eller sortering av diagnoser innen eksisterende rammer. Gruppen er ikke en del av prosjektet for etablering av NKSD, men er initiert på bakgrunn av prosjektarbeidet. Gruppen vil levere sitt arbeid til leder av NKSD og prosjekteier innen 01.01.2014.

I prosjektperioden er det også igangsatt avklaring av kompetansesentertilbud for gruppene nevromuskulære sykdommer/ medfødt muskelsykdom og for dysmeli. Helse Sør Øst RHF er ansvarlig for disse prosessene, som ikke inngår direkte i prosjektgruppens arbeid.

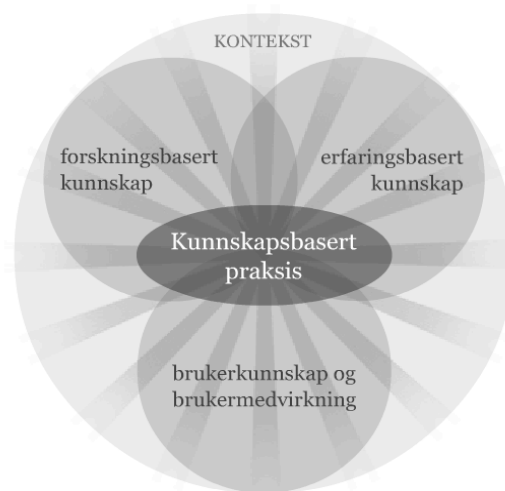
8. Styrket faglig samarbeid

Som nasjonal kompetansetjeneste baseres virksomheten ved NKSD på de ansattes kunnskap og kompetanse. Ordet "kompetanse" brukes hyppig og ukritisk og det finnes en rekke ulike definisjoner av begrepet. Den danske psykologen Jørgensen (1999) sier for eksempel at «Kompetansebegrepet henviser til at en person er kvalifisert i en bredere betydning. Det handler ikke bare om at personen behersker et fagområde, men også om at personen kan anvende denne fagkunnskapen – Og mer enn dette: anvende den i forhold til de krav som ligger i situasjonen, som kanskje til og med er usikker og uforutsigbar. Dermed inngår i kompetansebegrepet også verdier og holdninger, samt egenskapen til å utnytte en betydelig del av sine mer personlige forutsetninger.»

En studie (6) viser at lederne av sjeldensentrene i stor grad definerer sine ansatte som kunnskapsmedarbeidere, og at de motiveres og stimuleres når de får anledning til å arbeide kunnskapsbasert i en tverrfaglig ramme. Å utøve kunnskapsbasert praksis (KBP) er å ta faglige avgjørelser basert på systematisk innhentet forskningsbasert kunnskap, erfaringsbasert kunnskap og pasientens ønsker og behov i den gitte situasjonen¹⁹.

Gjennom KBP får en redskaper til å utvikle praksis gjennom en systematisk og reflektert bruk av ulike kunnskapskilder. En av oppgavene for de nasjonale kompetansetjenestene er i følge forskrift nr 1706 (2) å "bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis".

NKSD bør ha et strategisk og gjennomtenkt forhold til kunnskapsbegrepet og KBP i egen virksomhet, og hvordan dette kan bidra til styrket samarbeid med øvrige tjenester. NKSDs ledelse bør ha strategisk kompetanseutvikling som sentralt tema i sin virksomhet.



www.kunnskapsbasertpraksis.no

¹⁹ <http://www.sykepleien.no/ikbViewer/Content/160594/Evidens.pdf>

8.1 Mellom enhetene/dagens kompetansesentre

8.1.1 Faglig samarbeid

NKSD bør legge til rette for faglig samarbeid i et bredt perspektiv, og etablere samarbeid omkring felles problemstillinger. Et eksempel kan være å finne ut mer om hvordan målgruppene innhenter informasjon enten når de som fagpersoner møter noen med en sjelden diagnose, eller når de er brukere med en sjelden diagnose. Det er viktig at slikt samarbeid handler om konkrete temaer.

En annen oppgave er å videreføre FoU-samlingene, som har vært holdt rundt på sentrene 1-2 ganger i året. Dette kan dels være for å orientere om pågående forskning, men først og fremst stimulere til forskning der enkelte av sentrene har felles problemstillinger og dermed kan samarbeide. Det kan også være aktuelt å arrangere temagrupper eller samlinger for en faggruppe på alle sentrene, forutsetningen for dette er at det er relevante temaer som behandles i møtene. Det er gode erfaringer med fagsamlinger der også fagpersoner fra spesialisthelsetjenesten deltar.

Dersom det skal gjøres større beslutninger innen et fagfelt, skal relevante sentre involveres i utredningen og beslutningen. Slik sikrer man at erfaring, behov og kompetanse er en del av beslutningsgrunnlaget.

Sjeldensentrene møter mange brukere med samme diagnose eller problemstilling, og har dermed en unik mulighet til å avdekke systemskjevheter. NKSD bør ha en rolle i å samle og fremme slike erfaringer for relevante myndigheter

8.1.2 Kommunikasjonsfaglig samarbeid

Den nye enheten bør raskt etablere et kommunikasjonsfaglig samarbeid med sentrene, der etablering og drift av en felles internettside er et sentralt tema. En slik side kan blant annet gi informasjon og lenker til hvert kompetansesenters nettsider og ellers informere de enkelte brukerne hvor de kan finne informasjon. I tillegg kan en slik side inneholde en samlet oversikt over kurs/ konferanser av felles interesse, felles oversikt over og tilgang til validerte kartleggingsverktøy samt informasjon om servicetelefonen og evt en felles epost- adresse.

Kommunikasjonsmedarbeidere innen sentrene kan spre kompetansebyggingen slik at ulike sentre har forskjellige tema som spesialfelt. En kan f.eks utvikle en oversikt ("kompetansebase") som gir oversikt over spisskompetanse ved sentrene, og sørge for at denne er tilgjengelig for hele NKSD. Ledelsen ved NKSD kan gjennom systematisk og bevisst kompetanseutvikling styrke kompetansen innen forskjellige områder. Kanskje finnes det en ekspert på e-læring, en på sosiale medier, en på InDesign, en på foto, en på Helse Sør-Østs publiseringsløsning osv.

Enheten kan legge til rette for felles abonnementer på nettbaserte publikasjoner. For noen kan det også være behov for tilgang til univeristetsbibliotek og til ulike programvare, for eksempel til bruk i forskning. (som QSR Nudist og lignende til kvalitativ forskning, SPSS og lignende, referanseverktøy som Endnote/ Refman etc). Det kan også arbeides for at det blir laget en egen emneportal med informasjon om sjeldne diagnoser på Helsebiblioteket og en "Sjelden App" til smarttelefoner/Ipads.

Det må samtidig tas hensyn til at hvert senter har informasjonsteknologiske verktøy og programmer som egen IT-avdeling kan støtte. Lovisenberg sykehus har for eksempel en brannmur mellom internett og office som fører til at en må ha egne maskiner for å bruke referanseprogram. Det vil da være viktig at dette er kompatibelt og kan brukes opp mot forskningsserver, der forskningsdata oppbevares. Her må sentrene også forholde seg til sine vertsinstitusjoners løsninger.

Se ellers kapittel 9 om mer effektiv utnyttelse av ressursene.

8.2 Samarbeid med øvrige helsetjenester

Kompetansesentrene har et utstrakt samarbeid med ulike etater og tjenester. Det er naturlig at sentrene fortsetter sine direkte samarbeid, at NKSDs sentrale enhet støtter opp under dette og ytterligere utvikler og styrker det gode samarbeidet med relevante aktører. Her gis en kort beskrivelse av de ulike samarbeidsaktørene.

8.2.1 Spesialisthelsetjenesten

Med utgangspunkt i hvordan personer med en sjelden sykdom blir møtt når de behandles på sykehus for en annen sykdom enn grunnsykdommen, utarbeidet NOVA i 2008 rapporten "En vanskelig pasient" (7). Personer med en sjelden diagnose har gitt

tilbakemelding om mange negative erfaringer når de har blitt lagt inn på sykehus. Behandlende lege har ikke hatt tilstrekkelig kunnskap om hvilken betydning en bestemt diagnose kan ha for annen behandling, og legen har kanskje heller ikke tatt kontakt med en av de kompetansesentrene for sjeldne diagnoser.. Et gjennomgående funn er opplevelsen av at kunnskapen om den betydning deres diagnose kan ha for annen medisinsk behandling, er mangelfull. Det beskrives også utfordringer knyttet til krav om øket effektivitet, manglende kunnskapsoverføring og arroganse og manglende lydhørhet fra leger. Legenes tilbakemeldinger bekrefter i stor grad pasientenes erfaringer.

”Behandlingslinjer” er et verktøy for å sikre at pasienter blir møtt med like god behandling og informasjon, uavhengig av hvem de møter og når. Pasienten skal oppleve en sammenhengende kontakt med ulike deler av helsevesenet i løpet av en sykdomsperiode. Et pasientforløp kan defineres som ”en helhetlig sammenhengende beskrivelse av pasientens kontakter med de ulike deler av helsevesenet i løpet av en sykdomsperiode”²⁰. Det er ofte utfordrende å etablere gode pasientforløp og behandlingslinjer for personer med sjeldne diagnoser. Det bør arbeides videre ved NKSD for å utvikle forløpstenkingen også ved sjeldne diagnoser.

NKSD skal gi tjenester som ikke gis av det ordinære tjenesteapparat. Dette kan også innebære klinisk virksomhet, men NKSD har andre oppgaver enn nasjonale og flerregionale behandlingstjenester. Kunnskapsoppbygging og –formidling er en sentral oppgave for NKSD. Utfordringene beskrevet i NOVAs rapport er kjente for kompetansesentrene for sjeldne diagnoser, og NKSD bør ha som sentralt mål å styrke forståelsen og kunnskapen i det ordinære tjenesteapparat om de særlige forhold det medfører å ha en sjelden diagnose. Det er vesentlig at NKSD med alle underliggende sentre har tillit og troverdighet og at tjenesteapparatet opplever mergevinst ved å bruke sentrenes tjenester. Formelle samarbeid om enkeltdiagnoser/ diagnosegrupper kan være en måte å styrke sentrenes relasjon til behandlingstjenester, og det finnes allerede flere eksempler på slikt samarbeid (craniofaciale tilstander, osteogenesis imperfecta, velocardiofacialt syndrom, ataxia teleangiectasia m.m.). NKSD bør skaffe seg oversikt over slike eksisterende samarbeid, og diskutere videre utvikling av dette. Relevante og viktige samarbeidsparter kan være

²⁰ <http://www.oslo-universitetssykehus.no/fagfolk/behandlingslinjer/Sider/side.aspx>

- Habiliterings/ rehabiliteringstjenesten
- Kliniske sykehusavdelinger
- Medisinsk genetiske avdelinger
- Medisinsk biokjemiske avdelinger
- Spesialistpoliklinikker
- Nasjonale- og flerregionale behandlingstjenester
- Andre nasjonale kompetansetjenester

Det er et veldokumentert behov for forskning og utvikling av kunnskap om insidens og prevalens av sjeldne funksjonshemninger i Norge (8). En av hovedutfordringene med sjeldne diagnoser (også internasjonalt) er at det kan være vanskelig å stille en sikker diagnose. Diagnostikken tar ofte lang tid, noe som igjen kan føre til manglende, eller feil behandling. NKSD bør være aktiv og strategisk i arbeidet for å bedre dette, i nært samarbeid med øvrig tjenesteapparat.

8.2.2 Kommunehelsetjenesten

Selv om personer med en sjelden diagnose ofte kan trenge høyspesialisert kompetanse og tjenester gitt fra spesialisthelsetjenesten, er de kommunale tjenestene ofte vel så viktige for brukerne. Og ofte er det nødvendig med samhandling mellom de to tjenestenivåene for å møte brukernes behov. Personer med en sjelden diagnose har sjelden et lineært pasientforløp, men behov for koordinerte og langvarige tjenester. Ofte kan andre tjenester og sektorer være like viktige for brukerne som helsetjenestene. I prosjektgruppens forslag til mandat for NKSD heter det blant annet at "Kompetansetjenesten skal yte tjenester ut fra et helhetsperspektiv - hele personen, diagnosen, familien, livsløpet og alle livsarenaer. Kompetansetjenesten skal bistå i etablering og utarbeidelse av individuelle planer for brukere med behov for dette". I Spesialisthelsetjenesteloven²¹ §2.5 om individuell plan heter det:

"Helseforetaket skal utarbeide en individuell plan for pasienter med behov for langvarige og koordinerte tilbud. Helseforetaket skal samarbeide med andre tjenesteytere om planen for å bidra til et helhetlig tilbud for pasientene. Dersom en pasient har behov for tjenester både etter loven her og etter helse- og

²¹ <http://lovdata.no/all/hl-19990702-061.html>

omsorgstjenesteloven, skal kommunen sørge for at arbeidet med planen settes i gang og koordineres. Helseforetaket skal så snart som mulig varsle kommunen når det ser at det er behov for en individuell plan som omfatter tjenester både fra spesialisthelsetjenesten og kommunen, og skal i slike tilfeller medvirke i kommunens arbeid med individuell plan”.

Kompetansesentrene i NKSD bør ha en klar forståelse av sin rolle overfor de kommunale tjenestene, og det bør tilstrebes lik praksis og tilnærming til dette, i henhold til gjeldende lovverk. I Spesialisthelsetjenesteloven § 6-3 heter det at

”Helsepersonell som er ansatt i statlige helseinstitusjoner som omfattes av denne loven, eller som mottar tilskudd fra regionale helseforetak til sin virksomhet, skal gi den kommunale helse- og omsorgstjenesten råd, veiledning og opplysninger om helsemessige forhold som er påkrevet for at den kommunale helse- og omsorgstjenesten skal kunne løse sine oppgaver etter lov og forskrift”.

HOD har utarbeidet eget rundskriv om spesialisthelsetjenestens veiledningsplikt overfor den kommunale helse- og omsorgstjenesten²². Veiledningsplikten er absolutt, og gjelder råd, veiledning og opplysninger om helsemessige forhold knyttet til enkeltpasienter eller brukere som kommunen har eller overtar tjenesteansvaret for. Målsettingen med å innføre en veiledningsplikt er å bidra til å skape en helhetlig tjeneste, og å motvirke at grensesnittet mellom to samhandlende linjer blir en flaskehals, med ressursløsning og kvalitetsbrudd som konsekvens (Ot prop nr 10 (1998-1999)). Dette gir sentrale føringer og premisser for virksomheten ved NKSD som spesialisthelsetjeneste og deres samhandling med kommunale tjenester.

8.3 Samarbeid med andre aktører

8.3.1 Koordinerende enheter for habilitering og rehabilitering

Vi har koordinerende enheter for habilitering og rehabilitering i både spesialisthelsetjenesten og i kommunene, som skal ha en sentral rolle i å legge til rette for god samhandling. Dette gjelder både på individnivå mellom pasient/bruker og tjenesteytere, og mellom tjenesteytere fra ulike fag, sektorer og nivåer. Det bør

²² http://www.regjeringen.no/upload/HOD/Hoeringer_KTA/Dokumenter/rundskriv_I-3_2013.pdf

diskuteres i NKSDs ledelse hvordan det best kan etableres et godt samarbeid med de koordinerende enhetene for habilitering/ rehabilitering.

8.3.2 Nav

Nav gir tjenester innen en rekke ulike sektorer, som arbeid, familie, helse- og sosiale tjenester. De driver blant annet tolketjenester og hjelpemiddelsentraler. I ny organisasjon kan ledelsen ved NKSD utveksle erfaringer om samarbeidet med Nav. Det kan også utvikles en samlet strategi for videre samarbeid, der også LS sin rolle og funksjon kan tydeliggjøres. I prosjektperioden har det ved flere anledninger og på flere måter kommet innspill om behov for styrket og mer helhetlig samarbeid med Nav. For brukere med et etablert kompetansetjenestetilbud ligger ansvaret hos det enkelte senter. I tilfeller der det ikke er opprettet slikt tilbud, kan/ bør LS bidra mer direkte i å finne gode løsninger, også for enkeltbrukere. LS sitt ansvar for styrket faglig samarbeid med Nav bør imidlertid spesielt gjelde på systemnivå. Enkelte opplever at det kreves en diagnose for at enkelte tjenester hos NAV kan utløses, ikke funksjon (for eksempel innen tannbehandling og fysioterapi). For de som sliter med å få stilt diagnose blir dette en ekstra utfordring. Nav Kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse²³ (TILDE) er en landsdekkende ressurs som er eksempel på en aktuell samarbeidspart for NKSD.

8.3.3 Statped/ utdanningsetaten

Primæransvaret for samarbeid med Statped ligger, i de tilfellene der det er etablert kompetansetjenestetilbud, til det enkelte kompetansesenter. LS kan/bør ha en rolle i enkeltsaker der det ikke er etablert slikt tilbud. LS sitt ansvar for styrket faglig samarbeid med Statped gjelder imidlertid spesielt på systemnivå. Statped er en nasjonal etat underlagt Utdanningsdirektoratet, er inndelt i fire regioner som tilsvarende våre fire regionale helseforetak og er ledet av et hovedkontor i Oslo, blant annet med sentrale faglige funksjoner. Statped har spesialpedagogisk spisskompetanse innen seks definerte fagområder (syn, hørsel, døvblindhet/kombinerte sansetap, ervervet hjerneskade, sammensatte lærevansker og språk/tale). Sentrale faglige funksjoner ved Statpeds hovedkontor er eksempel på en aktuell samarbeidspart for NKSD.

²³ <http://www.nav.no/Arbeid/NAV+Kompetansesenter+for+tilrettelegging+og+deltakelse>

8.3.4 Helsedirektoratet

Helsedirektoratet er et fagdirektorat og et myndighetsorgan med rådgivningsfunksjoner overfor departementene i økonomiske og faglige spørsmål. Direktoratets samfunnsoppdrag er å ”styrke helsen til hele befolkningen gjennom helhetlig og målretta arbeid på tvers av tjenester, sektorer og forvaltningsnivå”²⁴. Direktoratet skal gjøre dette med utgangspunkt i rollen som fagorgan, regelverksforvalter og iverksetter på helsepolitisk område. Avdeling rehabilitering og sjeldne tilstander har i en årrekke hatt en sentral rolle for brukere og tjenester til personer med sjeldne tilstander, blant annet gjennom egen servicetelefon. Helsedirektoratet skal fortsatt ha myndighetsoppgaver innen sjeldenfeltet, og blir en naturlig samarbeidspart for NKSD innen internasjonale spørsmål, for rapportering og ut fra direktoratets generelle ”følge med”- ansvar. Det er også viktig å ha et godt samarbeid med HELFO og Helsedirektoratet rundt refusjon av utgifter over folketrygden.

En del av oppgavene som skal utføres ved NKSD fra 01.01.2014, er overført fra Helsedirektoratet. Dette gjelder for eksempel betjening av servicetelefonen og registrering av henvendelser, informasjonsarbeid, arbeid med synliggjøring av sjeldenfeltet og stimulering av samarbeid mellom kompetansesentrene for sjeldne diagnoser. Det er vesentlig at det sikres en god overføring av disse oppgavene gjennom dialog mellom NKSD og Helsedirektoratet. Det bør også arbeides for en god fremtidig informasjonsutveksling og dialog mellom direktoratet og NKSD.

²⁴ www.helsedirektoratet.no

9. Mer effektiv utnyttelse av ressursene

Mange av momentene under kapittelet om styrket faglig samarbeid mellom sentrene (kap. 8.1) vil også gjelde for hvordan sentrene samlet kan effektivisere sine tjenester når NKSD er etablert. Samtidig må en ha forståelse for sentrenes egenart og ha et kritisk blikk på hva som kan effektiviseres. Dette krever kunnskap om det enkelte senter. Samorganiseringen kan øke muligheter for samarbeid mellom sentrene innen følgende områder:

9.1 Tilbud til nye grupper

Et vesentlig bidrag er å gi tilbud til flere grupper og brukere innen eksisterende økonomiske rammer, uten at det eksisterende tilbudet svekkes. Det ligger en utfordring i de ulike sentrene for å muliggjøre dette, ved å se på egne muligheter for effektivisering. Dette er ellers omtalt annet sted i rapporten (kapittel 7).

9.2 Administrativt samarbeid

Der innkjøp kommer utenfor vertsorganisasjonens avtaler og rammer, kan det være en fordel om sjeldensentrene kan gå sammen om gunstige avtaler. Dette kan for eksempel dreie seg om lisensavtaler og vedlikeholds-/serviceavtaler. Felles oppkobling mot Folkeregisteret og Universitetsbiblioteket kan også være gunstig for enkelte. Når det gjelder arbeidet med registre, kan det være arbeidsbesparende om det utarbeides felles prosedyrer, søknader og organisering av nordiske og internasjonale kvalitetsregistre for de ulike diagnosene. Der finnes ressurser i de enkelte sentrene og i de ulike helseforetak som kan benyttes til å løse dette i fellesskap. Den diagnosefaglige delen må ivaretas av det enkelte senter.

9.3 Effektiviserende teknologi

Det vil være avgjørende for arbeidet med økt effektivisering at sentrene legger opp til utvidet bruk av IKT i sine tjenester. Det vil på mange områder bety tjenesteinnovasjoner der sentrene må støtte og lære av hverandre. Flere grupper i samfunnet er ikke (aktive) brukere av IKT. Dette kan blant annet gjelde mange eldre, utviklingshemmede, ikke lese- og skrivekyttinge og enkelte minoritetsspråklige. Ambisjonen bør være å nå flest mulig, også i disse gruppene. Det er i dag flere områder som er under god utvikling i flere sentre:

Bruk av **videokonferanse** blir mer vanlig, og samfunnet er i stor grad nå vant til å gjennomføre kunnskapsdelingsprosesser med slike verktøy. Det vil potensielt lede til at sentrene når ut til flere med færre kostnader både for senteret selv og for deltagerne som slipper å reise langt og dyrt. Det vil også kunne gi flere kurs og møter enn man ellers kunne tatt seg råd til.

Interaktiv kunnskapsformidling over nettet /**e-læring**, er noe sentrene må satse videre på for å sikre bedre distribusjon av sjelden kunnskap ut til brukere, pårørende og fagmiljøene. Det er allerede, og med stor suksess, utviklet flere slike kurs hos noen sentre. Bruk av e-læringskonsepter er stadig mer kjent, og brukergrupper blir i økende grad eksponert for dette, både gjennom skole og jobb. Det er avgjørende at sentrene finner frem til konsept og læringsplattformer som ikke krever for mye spesialkompetanse eller tunge redaksjonelle grep for å produsere og publisere løsninger. Det er viktigere for sentrene å gjøre kunnskap tilgjengelig for målgruppen enn å bruke lang tid for å produsere avanserte løsninger. Vi ser i dag at "YouTube – generasjonen" aksepterer lav kvalitet på for eksempel videoproduksjoner. Aktualitet og grad av interaktivitet er viktigere for hvordan man lærer og blir engasjert. Bruk av konsepter rundt e-læring vil potensielt også effektivisere dokumentasjonsarbeidet for de forskjellige diagnosene. Dette tar ofte mye tid i dag.

Podcast (lyd-/bildeopptak) kan gjøres tilgjengelig i enda større grad på web og nettløsninger så langt flere kan få med seg viktige presentasjoner, foredrag, diskusjoner innen fagfeltet. Bruk av **sosiale medier** vil kunne gi en mer effektiv og kontinuerlig brukermedvirkning og –kontakt. Her er det viktig at personvern sikres i løsninger og praksis.

Nettmøter er svært effektive møteplasser der mange kan stille spørsmål og få svar. Dette kan være effektivt i prosjektarbeid, og ikke minst for å inkludere brukerne som tilhører de forskjellige sentrene uten at man må samles i store brukermøter fysisk. Mulighetene som ligger i nye digitale løsninger vil også kunne utfordre eksisterende prosesser på en god måte. Kurskonsepter kan endres ved at mye som ble gjennomgått på kurs/ opphold nå blir lært FØR man starter gjennom e-læring. Det kan etableres nettverksløsninger gjennom sosiale medier i etterkant av kursopphold. Det kan utvikles læringslopper i etterkant og målinger for effekt av tjenestene. Gode digitale

formidlingskonsepter vil også øke presisjonen ved utreiser da alle møtedeltagerne har kunnet tilegne seg samme basiskunnskap. Det kan for eksempel stilles krav om gjennomgått e-læringskurs før man får delta på kurs, opphold, eller møtes for faglig samtaler.

10. Andre sentrale tema

10.1 Forskning/ kompetanseutvikling

I følge forskrift nr. 1706 skal NKSD "Delta i forskning og etablering av forskernettverk". Forskningsaktivitet tilknyttet nasjonale tjenester bør i følge veileder til forskriften fortrinnsvis finansieres gjennom ordinære finansieringssystemer, enten via forskningsmidler fra det enkelte regionale helseforetak/helseforetak eller gjennom søkbare midler. Forskning ved kompetansesentrene for sjeldne diagnoser bør fortrinnsvis omhandle spørsmål relevante for oppgavene NKSD har. Forskningen vil i hovedsak foregå ute i de ti sentrene, men det kan vurderes om en forskningskompetent person tilknyttet LS, og kan ivareta en koordinerende/ fasiliterende rolle for sentrene i forskningsrelaterte spørsmål.

10.2 Internasjonalt arbeid

Flere av kompetansesentrene og brukerorganisasjoner for sjeldne diagnoser har allerede et utstrakt internasjonalt arbeid som bør tas vare på og videreutvikles. Det foregår mye direkte faglig samarbeid mellom fagpersoner, og flere er involvert i internasjonale fagnettverk for brukere og/ eller fagpersoner. Noen sentre har et internasjonalt forskningssamarbeid.

I prosess med overføring av oppgaver fra Helsedirektoratet til OUS/ NKSD er det skilt mellom internasjonalt og nordisk samarbeid på myndighetsnivå og på diagnose/ pasientnivå. Myndighetsoppgaver skal fortsatt ivaretas av Helsedirektoratet, mens øvrige oppgaver kan/skal ivaretas av tjenesten. I enkelte sammenhenger vil HOD være ansvarlig for å utnevne representanter til internasjonalt arbeid. NKSD vil være en viktig og naturlig enhet for å ivareta internasjonale oppgaver på sjeldenfeltet. Noe av dette kan ivaretas ved det enkelte senter, men enkelte overordnede oppgaver bør ligge i stab til leder for NKSD. Spesielt gjelder dette nasjonal koordinering av den europeiske databasen Orphanet (www.orpha.net). Videre bør det vurderes å opprette et nasjonalt rådgivende organ (Scientific advisory board) i henhold til "Standard Operating Procedures" (SOP) for Orphanet.

Det er utviklet et godt nordisk samarbeid knyttet til lenkesamlingen Rarelink, og enkelte sentre er allerede direkte involvert i dette arbeidet. Det finnes en styringsgruppe

for Rarelink, der representant fra Helsedirektoratet har vært med. I tillegg er det etablert undergrupper (diagnosegruppe og statistikkgruppe), med representanter både fra Frambu/ SSD og Helsedirektoratet. Ved etablering av NKSD bør det vurderes om deltagelse i arbeidsgruppene skal ligge i stab til leder av NKSD eller om dette fortsatt skal ligge ved et eller flere av sentrene. Deltakelse i styringsgruppe avklares med Helsedirektoratet.

De norske sentrene vil trolig i økende grad bli kontaktet av kompetansemiljø i utlandet med ønske om å inngå partnerskap for prosjekter som finansieres gjennom sentrale midler i EU. Dette vil også gi større populasjoner i studier. Det foreligger allerede flere henvendelser om slike samarbeid. Blant annet leder NAPOS arbeidet med Europeisk porfyriregister. Det er svært positivt å få til deltakelse i europeisk samarbeid blant annet fordi det kan hentes ut midler fra EU. Leder ved NKSD bør være involvert i slike henvendelser, i den grad dette berører ressurser som tildeles NKSD. Hver enkelt henvendelse må vurderes hver for seg, samtidig som en bør ha en reflektert og gjennomført holdning til dette.

Det er stor interesse og aktivitet på europeisk nivå knyttet til etablering og godkjenning av såkalte Centres of Expertise (CoE). European Committee of Experts on Rare Disorders (EUCERD) har utviklet egne anbefalinger knyttet til kvalitetskriterier for slike CoE. Det er også utarbeidet anbefalinger for European Reference Networks (ERN) (<http://www.eucerd.eu>). Kompetansesentrene under NKSD er godkjente, nasjonale tjenester, som kvalifiserer som CoE. Det ligger dermed til rette for å inngå samarbeid gjennom ERN. NKSD bør utforske disse mulighetene videre. Dette gjelder også det internasjonale arbeidet med registre, der det skal etableres en egen plattform for registre for sjeldne diagnoser under "Joint Research Centre" i Ispra, Italia.

NKSD bør være åpen for å representere Norge i ulike internasjonale fora og i ulike nordiske og europeiske organ. Det bør etableres en god dialog med norsk representant i EUCERD. NKSD bør også være sentral i nordisk arbeid, som møter, konferanser o.a.

10.3 Rapportering/ resultatindikatorer

Det er foretatt en innledende vurdering av behov og holdninger til felles rapportering for alle sjeldensentrene. Arbeidet ble ledet av Frambu, og gjennomført ved å kontakte alle sentre og få deres innspill til forhåndsdefinerte problemstillinger og muligheter.

Vurderingen viste at sentrene har svært forskjellig utgangspunkt og profil, og følgelig forskjellige aktiviteter å rapportere. Det er en utfordring å finne gode felles måleparametre som er sammenlignbare så lenge sentrene er så forskjellige i karakter og omfang. Prosjektgruppen foreslår at felles rapportering tas opp som et av de første og prioriterte oppgavene til ny ledelse. Det bør også jobbes med hvordan samlet rapportering fra nasjonalt senter kan bli mer relevant for den rapporteringen som omtales i veileder til forskrift nr. 1706, slik at all relevant aktivitet og resultat synliggjøres.

10.4 Kvalitetsregistre og databaser

Pasientregistre og databaser utgjør et kjerneinstrument for utvikling av klinisk forskning rundt sjeldne diagnoser²⁵. Sjeldne diagnoser skiller seg ut som et distinkt område hvor registre har meget stor verdi²⁶. I løpet av prosjektarbeidet ble det imidlertid enighet om at arbeid for etablering av registre for sjeldne tilstander ikke skulle prioriteres i prosjektperioden. Dette bør imidlertid være et tidlig og viktig tema når NKSD er etablert og i drift.

Der er flere gode kilder til informasjon om etablering av kvalitetsregistre, og leder av NKSD bør tidlig oppdatere seg om dette og knytte kontakt med miljø og personer som er sentrale i utviklingen av slike registre.

I vedlegg gis en presentasjon av status for arbeidet med kvalitetsregistre og databaser ved de ulike kompetansesentrene for sjeldne diagnoser. Oversikt over alle godkjente nasjonale kvalitetsregistre gis ved Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre²⁷.

²⁵ EU kommisjonen, Rare Disease Task Force 2009, oppdatert 2011 (www.eucerd.eu)

²⁶ Rapporten "Sjeldne funksjonshemninger i Norge" SINTEF helse 2008

²⁷ <http://www.kvalitetsregistre.no/>

Referanser

1. Grut L, Hoem M, Lippestad J-W. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet. SINTEF Helse: 2008 Contract No.: SINTEF A9231.
2. Helse- og omsorgsdepartementet. Forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. Oslo2010.
3. Helse- og omsorgsdepartementet. Veileder til Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten, kapittel 4. Godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. Oslo2012.
4. Helse- og omsorgsdepartementet. Meld. St. 16, Nasjonal helse- og omsorgsplan (2011-2015). Oslo2011.
5. Arbeidsdepartementet. Meld. St. 34, Resultater og erfaringer fra Regjeringens handlingsplaner for funksjonshemmede og veien videre 1996 - 97.
6. Aksnes SA. Ledelse ved nasjonale kompetansetjenester for sjeldne tilstander -Hvordan motivere kunnskapsmedarbeidere? Oslo: Universitetet i Oslo; 2010.
7. Grue L. En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander. Norsk institutt for forskning om oppvekst, velferd og aldring (NOVA), 2008.
8. Loeb M, Grut L. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Behov for kunnskap om insidens og prevalens. SINTEF, 2008.

Vedlegg

Status for kvalitetsregistre og databaser ved de enkelte sentre

Det er stor nasjonal og internasjonal satsning på utvikling av kvalitetsregistre, og dette bør ha stor oppmerksomhet i videre arbeid i NKSD. Både nasjonale og internasjonale rammefaktorer har betydning for dette. Der er også en stor nasjonal innsats for innføring av elektronisk pasientjournal (EPJ) og kjernejournal. EPJ er i økende grad benyttet i norske helseforetak. Gjennom EPJ blir sentrenes dokumentasjon tilgjengelig for alle som yter helsetjenester til vedkommende i sykehuset, noe som er viktig i det helhetlige arbeidet rundt brukeren. Videre utvikling av EPJ og andre registreringssystemer kan få betydning for registerarbeid ved sentrene.

Det kan ligge et stort potensiale i rapportering fra diagnostiske enheter til NKSD. Dette ville gi mulighet for en sikrere beregning av prevalens og insidens. I tillegg vil en kunne få kunnskap om diagnosetidspunkt og kartlegge hvilke sjeldne diagnoser som stilles (for) sent, og rette undervisning og kompetansespredning mot disse diagnostiske utfordringene i behandlingstjenesten.

En internasjonal platform for registre for sjeldne diagnoser er under etablering²⁸. NKSD bør følge utviklingen av dette arbeidet.

Her gis en status for registerarbeidet ved hvert av kompetansesentrene:

- **Norsk senter for Cystisk fibrose (NSCF)**

NSCF har godkjenning for etablering av egen biobank, men denne er ennå ikke etablert. NSCF har i brev datert 27.08.2013 fått konsesjon til å behandle helseopplysninger til følgende formål: "Nasjonalt medisinsk kvalitets- og forskningsregister for cystisk fibrose". Konsesjonen er gitt under visse forutsetninger og krav, blant annet knyttet til informert samtykke og formål med registeret (kvalitetssikring og forskning). Konsesjonens varighet er satt til 15 år.

²⁸ se <http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/WP8WorkshopEJAEPiRARE.pdf>

- **Nasjonal kompetanseenhet for autisme (AE)**

I tilknytning til sin forsknings- og fagutviklingsaktivitet har AE initert til danning av og, i samarbeid med andre fagmiljøer, utviklet ulike databaser relevant for problemstillinger i prosjektene. Spesifikke forskningsspørsmål i prosjektene omhandler:

- kjennetegn ved undergrupper innen autismspekteret
- komorbide tilstander som autisme og genetiske syndromer
- autisme og psykiske lidelser
- autisme og sanseavvik
- kompetansebehov innen ulike etater som barnevern rettsvesen og NAV

Informasjonsuthenting har dataregistrering innenfor psykologiske, sosiale, fenomenologiske, molekylærbiologiske, somatiske og også tjenesteapparatets tilbud til diagnosegruppen. De ulike databasene har relevant godkjenning fra personvernombud, REK og Datatilsynet.

Det er ikke arbeidet med kvalitetsregister ved AE. Henvendelses- og aktivitetsregistreringer gjøres i et eget system, i påvente av implementering av verktøyet "Solan".

- **Senter for sjeldne diagnoser (SSD)**

a) Bløderregisteret er et kvalitetsregister/behandlingsregister som har vært ført av bløderlegen fra tidlig 1970 til dd. Det er et register med medisinske variabler og er et unikt register. Variablene ble registrert i en access-database til 2012. Dette var en utilstrekkelig plattform for sikring av persondata, så registeret ble overført til MedInsight-løsning og driftes nå videre på denne plattformen. Ingen psykososiale variabler ligger inne i dette registeret.

b) Fabry-registeret er også et kvalitetsregister utviklet ved Haukeland sykehus av Fabrygruppen der. Fabrygruppen (inkl. SSD) ved OUS legger inn behandlingsvariabler. I dette tilfellet er et kvalitetsregister berettiget, for behandlingen med enzymerstatning er utprøvende og det finnes to ulike enzympreparater på markedet som virker forskjellig.

c) Solan er SSDs aktivitetsdatabase som er utviklet i samarbeid med IT-avdelingen ved OUS Rikshospitalet. NK-SE har koblet seg til databasen og NKCF og AE har meldt ønske om å koble seg til. Serveren driftes av IT-avdelingen. Dette er et sykdomsregister/epidemiologisk register med mange interessante epidemiologisk og demografiske variabler, der noen av dem er brukt til den årlige rapporteringen til Hdir., men som inneholder data som kan utvikles til mer forskningsbaserte rapporter.

d) Kraniofacialt team som SSD og TAKO-senteret er en del av har samarbeid med Raredis, men SSD og TAKO bidrar foreløpig ikke med sine kompetansevariabler her.

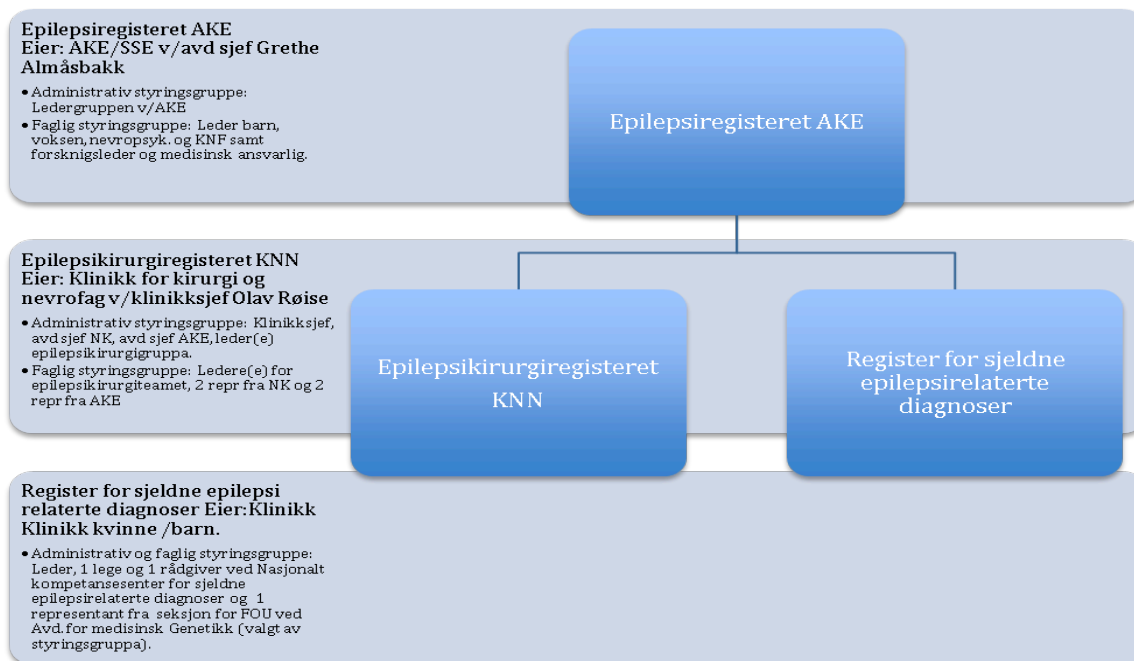
De fleste diagnosegruppene ved SSD har en nasjonal eller flerregional behandlingstjeneste, og i en del tilfelle en de facto landsfunksjon. Mange av disse kliniske miljøene har medisinske kvalitetsregistre med kliniske behandlingsvariabler. Et ønskelig mål er å supplere disse registrene med kompetansevariabler fra levekår/livskvalitetsfeltet. Da kreves et samarbeid mellom behandlingstjenestene og kompetansetjenestene om registrering.

- **Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepsi**

Det er sendt søknad til personvernombudet ved OUS om opprettelse av Narkolepsiregister. Videre arbeid med registeret vil koordineres med søknader til REK om biobank og oppfølgingsstudie av pasienter med narkolepsi.

- **Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser**

Det samarbeides med Avdeling for kompleks epilepsi (AKE) om MedInsight, hvor det utarbeides underark for diagnoser ved NK-SE. Arbeidet er foreløpig ikke ferdigstilt. Arbeidet er organisert som vist i figur:



Alle kontakter (innlagte og polikliniske) ved AKE vil legges inn i epilepsiregisteret (ca 4000 registreringer pr.år). Ca 0,25 – 0,5 % av registreringene ved AKE (dvs 10 – 20 kontakter pr år) vil gå inn i Register for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.

- **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger**

Det tenkes opprettet et register på Frambu da det interne og eksisterende registreringsverktøyet "Frida" ikke egner seg til forskningsformål. Hovedmålet er forskning og innhenting av ny kunnskap. Det er utarbeidet et notat ved Frambu om videre arbeid med register. En mulig praktisk tilnærming i videre framdrift er å starte med en pilotstudie hvor verktøyet som tenkes brukt i registeret prøves ut på en eller to diagnoser. Dette kan organiseres som et avgrenset forskningsprosjekt (REK/PVO godkjent). Brukergruppen bør inneholde både voksne og barn for å teste ut anvendbarheten av en fremtidig registrering.

Det tas sikte på å etablere kontakt med de sjeldensentra som ennå ikke har etablert register, deriblant Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) på Rikshospitalet. Videre er det behov for kontakt med OUS for å få med et bredere medisinsk fundament, diagnostikk og behandling. Frambu er ellers i ferd med å implementere SOMA som journalsystem.

- **TRS nasjonalt kompetansesenter for sjeldne diagnoser**

TRS har et elektronisk journalsystem; Soma, som er spesielt utviklet for TRS sine oppgaver som kompetansesenter. Personer som får tilbud fra TRS blir registrert med personalia og andre opplysninger i EPJ systemet. Det er mulig å hente ut tall på hvor mange brukere som er registrert innen hver av diagnosegruppene, samt tall som viser alders-, kjønns- og fylkesfordeling på de ulike diagnosene. Dette gir imidlertid ikke en fullstendig oversikt over antall personer med diagnosen i Norge, da registrering ved senteret er frivillig, og det er mange personer med de ulike diagnosene som TRS ikke har kontakt med.

Utvikling av register/ systematisk kartlegging og kunnskapsinnhenting ifht brukere:

TRS har pr i dag ikke et fullstendig kvalitetsregister som beskrevet i definisjonen over, men har over flere år jobbet med å utvikle system for enhetlig og systematisk kartlegging av brukere. En tverrfaglig gruppe startet i 2005 med utvikling av det som da ble kalt "Basisbeskrivelse". Dette var en samling undersøkelser og spørsmål som ble ansett relevante for TRS-gruppene

- Undersøkelsene og spørsmålene ble valgt ut og systematisert etter ICF-klassifiseringen (WHO s klassifisering av funksjonshemming og helse). Spørsmåls/ kartleggings skjemaet inneholdt spørsmål om kroppsfunksjoner og strukturer, aktivitet og deltakelse og miljøfaktorer.
- Basisbeskrivelsen skulle være en del av det elektroniske journalsystemet
- Den skulle kunne brukes i klinisk bruk til undersøkelse av enkeltbrukere eller grupper av brukere

Det ble i 2009 vedtatt å videreutvikle Basisbeskrivelsen som en del av EPJ systemet SOMA. Målsetting var å få et godt klinisk verktøy til undersøkelse av enkeltbrukere ved poliklinikk/ opphold og å kunne gi tilbud om kartlegging til grupper av brukere. Statistikk må på plass for å kunne systematisere informasjon for de ulike diagnosegruppene,

- for å kunne generere hypoteser til forskning
- for å kunne utvikle dette til et kvalitetsregister

Basisbeskrivelsen er revidert, og kortet ned. Det er utarbeidet egne sett med basisspørsmål som omhandler mer diagnoserelaterte områder (kroppsstrukturer og funksjoner i ICF). Disse er så langt ferdigstilt for 3 av diagnosegruppene (EDS, kortvokste og ryggmargsbrokk). Dette vil ligne på det som kalles kjernesett i ICF terminologi. Spørsmålssett for aktivitet og deltakelse og miljøfaktorer er forkortet og laget felles for alle diagnoser. Basisbeskrivelsene er lagt inn i den nye Undersøkellesmodulen i EPJ systemet SOMA, og det er utviklet nødvendige statistikkverktøy.

Målet er å få Undersøkellesmodulen i klinisk bruk i løpet av 2013/ 2014. Det gjenstår å utarbeide spørsmålssett ifht mer diagnoserettede spørsmål for gruppene Marfan, AMC, Dysmeli og OI. Det gjenstår fortsatt arbeid for å kunne utvikle dette til et kvalitetsregister. I 2013/ 2014 vil en vurdere hva som er nødvendig av evt endringer, søknad om godkjenninger, rutiner for samtykke osv for å utvikle basisbeskrivelsene videre til et kvalitetsregister.

- **TAKO-senteret**

Det er ikke opprettet et eget register på TAKO- senteret ennå. Der er behov for et internt kvalitetsregister for å dokumentere effekt av tiltak som igangsettes for bedring av oral helse og funksjon, og det vil arbeides videre med dette fremover.

- **Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer, NAPOS**

Norsk porfyriregister ble i oktober 2012 godkjent av Helse- og omsorgsdepartementet som et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. Det er fortsatt stor oppslutning om registeret og NAPOS har til nå fått inn 706 spørreskjemaer fordelt på de ulike porfyrier som finnes i Norge. Biobanken tilknyttet registeret inneholder 696 biobankprøver fra porfyri pasienter. Informasjon fra registeret brukes til å optimalisere behandling og oppfølging hos personer med porfyri, og er grunnlag for utarbeidelse av retningslinjer som distribueres per brev og legges ut på nettsidene til NAPOS. Innrapportert bruk av legemidler gjør at NAPOS stadig kan oppdatere legemiddeldatabasen samt gi individuell tilbakemelding til den enkelte bruker. Norsk porfyriregister har data fra helt tilbake til 2002, og kan bl.a. følge utviklingen i diagnostisk forsinkelse (dvs. tiden det tar fra symptomdebut til diagnose blir stilt), i bruk av legemidler som er klassifisert som utrygge i NAPOS sin medikamentdatabase, i antall porfyrianfall som krever

sykehusinnleggelse, og i antall oppfølginger og kontroller som gjøres i henhold til retningslinjene. Registeret deltok i 2012 med posterpresentasjon på Kvalitetsregisterkonferansen i Bergen. NAPOS har i 2012 jobbet med utvikling og kvalitetssikring av Norsk porfyriregister. Målsettingen for dette kvalitetsforbedringsprosjektet er å øke kvaliteten på eksisterende og fremtidige data i Norsk porfyriregister.

Europeisk porfyriregister

Porfyrisykdommer er både sjeldne og klinisk komplekse, noe som betyr at mange viktige spørsmål står ubesvart. Internasjonalt samarbeid er derfor nødvendig for å samle et stort nok datamateriale til å svare på disse spørsmålene, og til slutt bedre forstå og behandle porfyrisykdommene. NAPOS er medlem i European Porphyria Network (EPNET) som er et nettverk av europeiske spesialistporfyrisentre. EPNET fikk i 2011 EU-finansiering til å etablere et felles europeisk porfyriregister, og NAPOS har fått ansvar for å utvikle og drifte dette registeret.

Hovedformålet med det europeiske porfyriregisteret (EPR) er å beskrive sykdomsforløp, diagnose og behandling for porfyri og undersøke effekten av ulike behandlinger på utfallet av porfyri. Det europeiske porfyriregisteret fikk konsesjon fra Datatilsynet i juli 2012, og er basert på skriftlig informert samtykke fra den enkelte pasient. EPR ledes av en egen styringsgruppe som består av valgte representanter fra deltakende porfyrisentre.

Data til EPR samles inn fra leger eller annet helsepersonell som er tilknyttet et av EPNET spesialistporfyrisentrene, via et webbasert spørreskjema. Opplysningene hentes inn for eksempel i forbindelse med en oppfølgingstime eller ved behandling på sykehus. Alle data som legges inn i EPR webskjemaet blir lagret på en sikker databaseserver lokalisert til Haukeland universitetssykehus i Bergen. I EPR blir alle data aidentifisert, dvs. at deltagerne registreres med en unik kode (pseudonym) istedenfor personopplysninger. I Norge er det kun NAPOS og eventuelt behandlende lege/helsepersonell som kan finne tilbake til informasjon om navn, adresse og andre personlige opplysninger for den enkelte deltager. EPR vil ikke bare være en verdifull ressurs for fremtidig forskning, men er også tenkt som et nyttig klinisk verktøy som gir behandlende lege tilgang til

individuelle pasientrapporter.

EPR ble lansert på nettstedet <http://www.porphyriaregistry.org> i november 2012, og porfyrisentrene i Frankrike og Sverige har allerede begynt å registrere data. I første omgang er det bare pasienter med akutt intermitterende porfyri (AIP) som inkluderes i registeret. Imidlertid er planen å omfatte alle typer porfyri i fremtiden.

- **Nevromuskulært kompetansesenter**

Det har vært bestemt at det skulle bygges et nasjonalt pasientregister i tilknytning til NMK-virksomheten siden senteret ble opprettet i 1994. Helse Nord fikk i 2005 i oppdrag fra Helsedirektoratet å etablere Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret). Muskelregisteret ble etablert som et av Helse Nord sine medisinske kvalitetsregistre i juni 2008 etter en prosess med konsensus i det nasjonale fagmiljøet om hvilke variabler som skulle registreres, og etter at konsesjon var gitt fra Datatilsynet.

I 2012 ble det foretatt en revisjon av registreringskjemaene. Det ble samtidig laget en nettbasert registreringsløsning som var tilgjengelig fra januar 2013. Registeret vil gi oversikt over kvaliteten på diagnostikk av arvelige nevrologiske sykdommer både med tanke på om spesifikk diagnose stilles og hvor raskt utredningen går. Kartlegging av funksjonsnivå, hjelpebehov og pågående behandling registreres. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av utvikling og endringer av funksjon gir oversikt over sykdomsutviklingen over år. Dette er viktig informasjon som kan brukes til å identifisere effektive behandlingstilbud i forskningsprosjekter.

Det er Universitetssykehuset i Nord-Norge HF (UNN) som er ansvarlig for implementering, videreutvikling og drift av registeret med Senter for klinisk dokumentasjon og evaluering (SKDE) som rådgivende instans. Det medisinskfaglige ansvaret er tilknyttet Nevrologisk avdeling ved UNN. Driften av registeret er finansiert av Helse Nord RHF, og registeret er faglig uavhengig - dvs kan ikke motta økonomiske eller annen støtte fra industrien eller lignende interesser. UNN har det administrative ansvaret for registeret, mens styringsgruppen (med representanter fra alle RHF) har det faglige ansvaret. Det er styringsgruppen for registeret som forvalter de data som samles

inn. Eventuelle forskningsprosjekter knyttet til aggregerte data må godkjennes av denne.

Etableringen av registeret har bred støtte og sentrale personer fra fagmiljøet i Norge er representert i styringsgruppen for registeret. Registeret er ment å være et verktøy til å drive kvalitetssikring av egen virksomhet for det enkelte sykehus, men skal også kunne gi en oversikt over bruk av behandling og effekter i nasjonal målestokk. Det er lagt vekt på at de enkelte sykehus skal ha et eierforhold til egne data og skal kunne presentere og bearbeide dem selvstendig.

Utfordringer

God datakvalitet er helt avgjørende for at registeret skal kunne brukes i kvalitetssikrings- og forskningssammenheng. For å sikre god datakvalitet i muskelregisteret bør distribusjon og registrering av registreringsskjema innarbeides som en del av de daglige rutinene ved de kliniske avdelingene.

Det viser seg at det er krevende å øke dekningsgraden, men det jobbes konkret med etablering av lokale registeransvarlige ved de største sykehusene for å bedre dekningsgraden. Den uavklarte situasjonen for NMK som eneste nasjonalt kompetansesenter har nok også påvirket negativt motivasjonen for å slutte opp om det nasjonale Muskelregisteret.

Internasjonale miljøer er ivrige på å få registrert norske brukere. NMK samarbeider, innenfor rammer gitt i lovverket, om å møte behovet for gode internasjonale registre innen vårt felt. Dette blir mer viktig etter hvert som terapiformer skal prøves ut.

Nordisk samarbeid om registre; Raredis

Nordisk Ministerråd gav for mange år siden støtte til å opprette en Nordisk Forskningsdatabase, kalt Raredis²⁹. Bakgrunnen for opprettelse av databasen var en anbefaling i en dansk rapport om sjeldne tilstander fra 2001 samt anbefalinger fra en nordisk arbeidsgruppe om kraniofaciale misdannelser. Hovedarbeidet med databasen er utført i København, og i løpet av de siste årene har flere av de nordiske landene samarbeidet omkring data og protokoller knyttet til ulike sjeldne diagnoser. Dette har resultert i flere gode forskningsarbeider. På sjeldensentrene i Danmark brukes dette også som et verktøy i klinikken. Et av målene har vært at vi i de ulike Nordiske landene

²⁹ <https://raredis.eu/>

kunne registrere de samme diagnoserelevante data, for gjennom dette å få større materialer på de sjeldne diagnosene og dermed økt kunnskap. Målet på sikt bør derfor være at disse diagnose-settene samsvarer med de som kompetansesentrene for sjeldne diagnoser i Norge bruker i sine journalsystem.

Der er ulike juridiske regler i de Nordiske landene. Hvor og hvordan databasene i de enkelte land skal håndtere dette må avklares, samt hvordan data skal kunne overføres til hovedbasen i København på en sikker måte. Etablering av NKSD vil kunne føre til at denne type samarbeid blir enklere. Flere av kompetansesentrene for sjeldne diagnoser er allerede involvert i Raredis- samarbeidet, og der er eksempel på nordisk samarbeid om behandlings- og oppfølgingsprotokoller (f.eks for Osteogenesis Imperfecta, vaskulær EDS og skjelettdysplasier).

Arbeidet med at også sjeldensentrene i Norge skal kunne bidra inn i en felles Nordisk database bør prioriteres i den nye samorganiseringen. Miljøer på OUS og TAKO- senteret har allerede deltatt i Raredis- samarbeidet, og erfaringene herfra bør kunne brukes i det videre arbeidet for en felles profil for de norske sjeldensentrene.

