

## 1. Endringer siden forrige versjon

Versjon: 1.0. 21. desember 2016

Revisjon: Ingen (første versjon)

Versjon: 1.1. 18. august 2017

Revisjon: Feilretting, lagt inn pkt 5-7 under kompetansebygging.

## 2. Bakgrunn

### Utgiver

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Kontakt: [Stein Are Aksnes](#) / 4666 42 77.

Design, pdf-versjon med bilder: Melkeveien designkontor. Foto: fotolia.com Trykk: Byråservice AS. 1. opplag: 300 stk, 21. desember 2016. 2. opplag: 200 stk, 18. august 2017.

Design, pdf-versjon eHåndbok: Autogenerert pdf uten bilder, basert på ren tekstversjon.

Publisert på [Oslo universitetssykehus sine nettsider](#) og [eHåndbok for Oslo universitetssykehus](#), med lenke fra [Helsenorge.no](#).

### Innledning

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) ble etablert 01.01.2014. Tjenesten består av ni kompetansesentre og en fellesenhet. Sentrene har ulik historie, størrelse og profil. Fellesenheten skal samordne tjenesten og sikre at virksomheten følger overordnede rammer og føringer (se kapittel2). Tjenesten har over 200 ansatte, og finansieres gjennom midler over statsbudsjettet til Helse Sørøst RHF.

«Nasjonale kompetansetjenester skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning innenfor sitt spesifiserte fagområde, og bidra aktivt til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor dette fagområdet til hele helsetjenesten, andre tjenesteytere, samt til brukere, pårørende og befolkningen for øvrig» (Fotnote 12: [Veileder til Forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten, s. 12](#))

### NKSD omfatter disse kompetansesentrene:

- [Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) - Privat stiftelse
- [Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer](#) – NAPOS - Haukeland universitetssykehus
- [Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser](#) – NK-SE - Oslo universitetssykehus
- [Nevromuskulært kompetansesenter](#) – NMK\* - Universitetssykehuset Nord-Norge
- NevSom – [Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier](#) - Oslo universitetssykehus
- [Norsk senter for cystisk fibrose](#) – NSCF - Oslo universitetssykehus
- [Senter for sjeldne diagnoser](#) – SSD - Oslo universitetssykehus
- TAKO-senteret – [Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser](#) - Lovisenberg Diakonale Sykehus
- [TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) - Sunnaas sykehus
- [NKSDs fellesenhet](#) - er lokalisert på Oslo universitetssykehus (OUS).

For utfyllende informasjon om organisering, oppgaver og om sjeldenhet, se [nettside på Helsenorge.no](#)

\*Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN) ved OUS er tilknyttet NKSD gjennom NMK-samarbeidet i egen samarbeidsavtale.

## Om sjeldenhet

På verdensbasis er det beskrevet mellom 6.000 og 8.000 ulike sjeldne diagnoser. Rundt 80 prosent av disse skyldes en forandring i genene. I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn én av 10.000 personer har diagnosen, noe som innebærer at det finnes mindre enn 500 med diagnosen i landet (1). Sjeldenhet i seg selv gir ikke behov for tilbud (2) fra NKSD, men mange av diagnosene er medfødte og arvelige tilstander med behov for langvarige og koordinerte tjenester. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Noen symptomer er synlige, andre er det ikke. En utfordring for personer med sjeldne diagnoser er at det ordinære tjenesteapparatet ofte mangler kunnskap om diagnosen. Denne kunnskapsmangelen kan medføre at personer med sjeldne diagnoser ikke får tilgang til nødvendige tjenester som er avgjørende for god livsmestring. Personer med sjeldne diagnoser gir ofte tilbakemelding om at de føler seg alene om sin situasjon og at kunnskapsmangel gir tillegg utfordringer.

## Om langtidsstrategi 2017–2021

Kompetansesentrene i NKSD gir tilbud til definerte diagnoser og diagnosegrupper med svært ulike behov. Det har derfor utviklet seg ulike profiler og arbeidsformer på sentrene. Etableringen av en samlet tjeneste for sjeldne diagnoser gir behov for en samlet strategi. Hensikten med en slik strategi er ikke primært å beskrive tjenesten og driften fremover, men å definere særlige satsningsområder for de neste fem årene. Hvert senter utvikler sine årlige virksomhetsplaner i henhold til denne femårsstrategien. Det rapporteres årlig gjennom egen rapporteringsordning for nasjonale tjenester (3).

«Kompetanse er de samlede kunnskaper, ferdigheter, evner og holdninger som gjør det mulig å utføre aktuelle funksjoner og oppgaver i tråd med definerte krav og mål». Linda Lai (2004) [Strategisk kompetansestyring](#) (2. utgave). Bergen: Fagbokforlaget.

## NKSDs samfunnsoppdrag og rolle

Som nasjonal kompetansetjeneste er NKSD regulert gjennom forskrift 1706 av 17. desember 2010 og veileder til denne (4). I forskriften defineres oppgaver for nasjonale kompetansetjenester, som har et ansvar for å videreutvikle fagområdene de har ansvar for og sikre kompetansespredning og -oppbygging. NKSD skal bidra til at personer med sjeldne og lite kjente diagnoser får et helhetlig og individuelt tilpasset tilbud gjennom hele livet (5). Målgruppene er personer med en sjelden diagnose, deres familie og tverrsektorielt tjenesteapparat. NKSD skal bedre kvaliteten på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familier ved å bygge og formidle diagnosenspesifikk kunnskap, og medvirke til at (tilstrekkelige og relevante) tjenester utvikles og opprettholdes i øvrig tjenesteapparat. NKSD formidler også mer generell informasjon og kunnskap som er særlig relevant for målgruppene.

«Etablering av en nasjonal kompetansetjeneste skal ikke medføre sentralisering av pasientbehandling. Ved behov kan nasjonale kompetansetjenester likevel ha klinisk aktivitet (diagnostikk og behandling) tilknyttet virksomheten. I slike tilfeller er hovedhensikten å bygge opp og opprettholde kompetanse. Behandlingen skal skje i tett samarbeid med det etablerte tjenesteapparatet, og må være nødvendig for å spre kunnskap på feltet.» ([Veileder til forskrift 1706, s. 12](#))

Også andre tjenesteytere enn NKSD gir tilbud til personer med sjeldne diagnoser, både innen spesialist- og primærhelsetjenesten, og innen utdannings-, arbeids- og velferdssektoren. Samarbeid mellom tjenesteytere er en forutsetning for et helhetlig og koordinert tilbud. NKSD skal være en samarbeidsorientert organisasjon, som bidrar når det er behov for spesialkompetanse. Tjenesten skal være en ressurs og kilde til oppdatert kunnskap om sjeldne diagnoser. Erfaringsbasert kunnskap fra fagmiljø og brukere må samles, systematiseres og dokumenteres. Tjenesten skal følge med på og formidle resultater fra aktuell forskning, og selv initiere og delta i forskningsaktivitet og etablering av forskningsnettverk. Videre skal kompetansetjenesten bidra i undervisning og opplæring, og bidra til å utvikle og implementere nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.

«Kunnskapsbasert praksis (KBP) er å ta faglige avgjørelser basert på systematisk innhentet forskningsbasert kunnskap, erfaringsbasert kunnskap og pasientens ønsker og behov i en gitt situasjon.» ([Nettstedet Kunnskapsbasert praksis](#))

## Om likeverdig tilbud

NKSD skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser får et likeverdig tilbud. Tilgjengelighet og kvalitet er sentrale områder for vurdering av om et tilbud er likeverdig. I NKSD skal det særlig arbeides for:

- likeverd med tilbudet til personer med diagnoser som ikke er sjeldne,
- likeverd uavhengig av alder, kjønn, bosted, sosioøkonomiske forutsetninger, språk, seksuell legning, etnisk bakgrunn, tro- og livssyn og funksjonsevne,
- likeverd mellom de gruppene som har tilbud i NKSD.

NKSD har også et ansvar for sjeldne diagnoser som ikke har et kompetansesentertilbud. For disse gis det informasjon og

Vær oppmerksom på at dokumentet kan være endret etter utskrift.

Strategidokument Strategi 2017-2021 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser		Utskriftsdato: 08.09.2017
Dokumentansvarlig: Ståle Tvette Vollan	Godkjent av: Kjell Magne Tveit	Dokument-Id: 111518 - Versjon: 1
		Side 2 av 7

veiledning via tjenestens Sjeldentelefon 800 41 710.

En viktig oppgave i arbeidet for et likeverdig tilbud er å vurdere de ulike diagnosegruppenes behov for kompetansetjenestetilbud. Denne vurderingen skal gjøres sammen med den aktuelle brukergruppen, aktuelle fagpersoner i det øvrige tjenesteapparatet og aktuelle kompetansesentre. «Fasemodellen» er et verktøy som skal bidra til å gjøre dette arbeidet mer systematisk. Modellen tar utgangspunkt i et meldt behov når det gjelder en sjelden diagnose/diagnosegruppe, og består av flere faser: kartlegging av behov for kompetanse og tjenester og tilbud om utredning, behandling og oppfølging. I modellens siste fase gjør man en vurdering av hvorvidt disse behovene kan ivaretas i det ordinære hjelpeapparatet, eller om senteret skal/bør styrke sitt tilbud for diagnosen/diagnosegruppen gjennom mer utviklingsarbeid, forskning etc.

Tjenester kan være systemrettede eller individrettede. Med en systemrettet tjeneste forstås en tjeneste som er rettet inn mot fagpersoner og tjenesteapparat, mens en individrettet tjeneste forstås som en tjeneste som er rettet inn mot direkte arbeid med brukeren. Systemrettede tjenester er avgjørende i arbeidet for et mer likeverdig tilbud. I strategiperioden skal NKSD særlig styrke sitt systemrettede arbeid.

## Forventet utvikling fremover

De siste årene har det kommet flere utredninger og rapporter om forventet utvikling innen persontilpasset medisin,(6) og forskning og innovasjon innen helse- og omsorgssektoren (7). Samhandlingsreformens målsetning er «bedre folkehelse og bedre helse- og omsorgstjenester på en bærekraftig måte».(8) Regjeringen har et uttalt ønske om å skape pasientens helsetjeneste.(9) Disse tegner et bilde av en fremtid med både utfordringer og muligheter (10). Politisk vilje er avgjørende for utviklingen fremover. I strategiperioden 2017–2021 forventer vi at disse overordnede planene vil gi konkrete resultater.

Videre forventer og forutsetter vi at oppgaver og rammebetingelser er stabile og forutsigbare i strategiperioden. Her gis en beskrivelse av områder der vi kan forvente en utvikling som vil ha innvirkning på vår kompetansetjenestevirksomhet:

### Krav til dokumentasjon og etablering av kvalitetssystemer:

Helsemyndighetene har overfor nasjonale tjenester varslet større krav til dokumentasjon av effekt av tjenestens tilbud. Dette er krevende når vi mangler oversikt over mangfoldet av sjeldne diagnoser, behov, kompetanse og tilbud som finnes nasjonalt og internasjonalt. Tjenesten må derfor finne gode arbeidsformer og verktøy i møte med dette dokumentasjonskravet. Ett slikt verktøy er kvalitets- og forskningsregistre, som vil gjøre det mulig å dokumentere og systematisere erfaringsbasert kunnskap og kunnskaper om effekt av tjenestens tilbud. Det er også etablert andre nasjonale og regionale tjenester for brukere som har tilbud i NKSD, og det etableres stadig nye behandlingstilbud. Det etterspørres tydeligere ansvars- og oppgavefordeling mellom de ulike kompetanse- og behandlingstjenestene og bedret aktivitetsregistrering ved kompetansesentrene i NKSD.

### Bruk av digitale formidlingsverktøy:

Det pågår en rekke utviklingstiltak som på ulike måter tilrettelegger for elektronisk samhandling i helsetjenesten og mellom ulike aktører. Regjeringen ønsker å utnytte mulighetene som ligger i moderne teknologi for å nå helsepolitiske mål om bedre kvalitet, pasientsikkerhet, effektivitet og ressursbruk (11). I arbeidet for et likeverdig tilbud er det viktig at NKSD benytter elektronisk samhandling og digitale verktøy for utvikling og spredning av kunnskap. Kunnskap om sjeldne diagnoser skal være tilrettelagt, brukervennlig og tilgjengelig, ikke minst for å imøtekomme behovet for kunnskap og kompetanse nær brukerne. For å møte denne utfordringen, utvikler NKSD en [åpen læringsportal for alle fagpersoner som trenger kunnskap om sjeldne diagnoser, Sjelden.no](#).

### Krav til kompetanse:

NKSD gir helsehjelp slik dette er definert i pasient- og brukerrettighetsloven §1-3, men baserer sitt tilbud på tverrfaglig tilnærming og gir også tjenester som ikke faller inn under helselovgivningen. Kompetanse innen alle fagdisipliner må opprettholdes og tilpasses tjenestens målgrupper. Det medisinske behandlingsansvaret for den enkelte pasient ligger i det etablerte behandlingsmiljøene. Kompetansetjenester kan ha klinisk aktivitet når det er nødvendig for kompetansespredningsformål (12). For å opprettholde og videreutvikle kompetansen er det avgjørende med et godt og tett samarbeid med kliniske miljøer. Deltelt stillinger, hospitering og deltagelse i tverrfaglige team er hensiktsmessige måter å samhandle med øvrige tjenester på.

### Diagnostikk og behandling:

Sjeldne medfødte syndromer kan nå diagnostiseres raskere enn for få år siden. Stadig flere med sjeldne sykdommer vil få en årsaksdiagnose gjennom nye tester, stadig mer avanserte bioinformatiske verktøy og økende grad av internasjonalt samarbeid.(13)(14) Dette kan få konsekvenser for hvilke diagnoser/ diagnosegrupper som skal ha tilbud ved NKSD, hvilken

Vær oppmerksom på at dokumentet kan være endret etter utskrift.

Strategidokument Strategi 2017-2021 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser		Utskriftsdato: 08.09.2017
Dokumentansvarlig: Ståle Tvette Vollaen	Godkjent av: Kjell Magne Tveit	Dokument-Id: 111518 - Versjon: 1
		Side 3 av 7

kompetanse tjenesten bør ha og hvordan vi skal samarbeide med andre tjenester, nasjonalt og internasjonalt.

Som kompetansetjeneste er NKSD i begrenset grad involvert i diagnostikk og behandling, men vi må følge utviklingen nøye og være orientert om de nye behandlingstilbudene som er aktuelle for personer med sjeldne diagnoser.

Det vil fortsatt være et fåtall av sjeldne diagnoser som får tilbud om kurativ medisinsk behandling. Selv om det stadig etableres nye behandlingstilbud for sjeldne diagnoser vil «leve-med»-perspektivet fortsatt være viktig for personer med sjeldne diagnoser. I de tilfellene det utvikles nye behandlingsformer, vil kostnaden for slik behandling ofte være høy. I strategiperioden vil det høstes erfaringer med gjeldende prioriteringskriterier (15), og NKSD skal ha en rolle i debatten om prioriteringer i norsk helsetjeneste.

### **Internasjonalt samarbeid**

og internasjonale nettverk er viktige, både for brukerne og for fagmiljøene. Norge er et lite land, og vi er avhengige av å følge med på, men også bidra til, utviklingen av sjeldenfeltet i Norden, Europa og i verden for øvrig. EU har satt sjeldne diagnoser på dagsorden, og det er flere store prosjekter som pågår. Det er lagt mye arbeid inn i å få på plass nasjonale planer for sjeldne diagnoser i alle medlemslandene samt initiert en egen «Joint Action» for sjeldne diagnoser (RD-action). I tillegg opprettes det European Reference Networks (ERNs) for 23 overordnede grupper med sjeldne diagnoser (16). NKSD bør ha en aktiv rolle i dette arbeidet, og blant annet jobbe for at flere norske fagmiljøer ønsker å bli en del av disse nettverkene. Dette stiller krav til tett samarbeid med ulike kliniske miljøer og aktuelle brukerorganisasjoner.

### **Styrket brukermedvirkning:**

NKSD legger til grunn følgende definisjon av brukermedvirkning: «Brukermedvirkning vil si at de som berøres av en beslutning, eller er brukere av tjenester, får innflytelse på beslutningsprosesser og utforming av tjenestetilbud» (17). Brukermedvirkning er et godt innarbeidet verktøy i tjenesten, og benyttes både på individ- og systemnivå. Både når det gjelder utvikling av ny kunnskap og ved utvikling av nye tjenestetilbud, blir resultatet best når fagfolk og brukere sammen deler sin kunnskap og sine erfaringer. Å videreutvikle brukermedvirkningen innenfor NKSD er et felles ansvar. Tjenesten må legge til rette for gode møteplasser hvor brukere og fagfolk kan møtes for kunnskaps- og erfaringsutveksling.

## **3. Overordnet mål**

### **Kompetansebygging**

**NKSD samler, utvikler og dokumenterer kunnskap om sjeldne diagnoser bygd på forskning og erfaring fra brukere og fagmiljø.**

### **Kunnskapsspredning**

**NKSD formidler oppdatert og relevant kunnskap om sjeldne diagnoser.**

### **Likeverdig tilbud**

**NKSD samarbeider med ulike tjenesteytere og brukerorganisasjoner slik at personer med sjeldne diagnoser får likeverdige tjenester av høy kvalitet.**

## **4. Strategiske mål**

### **Strategiske områder og mål**

#### **Kompetansebygging**

**«NKSD samler, utvikler og dokumenterer kunnskap om sjeldne diagnoser bygd på forskning og erfaring fra brukere og fagmiljø.»**

#### **Strategiske mål:**

Vær oppmerksom på at dokumentet kan være endret etter utskrift.

Strategidokument Strategi 2017-2021 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser	Utskriftsdato: 08.09.2017		
Dokumentansvarlig: Ståle Tvette Vollan	Godkjent av: Kjell Magne Tveit	Dokument-Id: 111518 - Versjon: 1	Side 4 av 7

1. NKSD utarbeider fortløpende kunnskapsoppsummeringer for senterets diagnoser og diagnosegrupper.
2. Brukerkompetansen inngår naturlig og systematisk i tjenestens kompetansebygging.
3. Forskningskompetansen i NKSD er styrket gjennom: a) utvikling av egen forskningsstrategi b) strategisk kompetanseutvikling og flere ansatte med master- og doktorgrad, både gjennom egne PhD- og mastergradsprosjekt, og gjennom rekruttering c) bedre tilgang til vitenskapelige databaser, tidsskrifter (bibliotekressurser) d) målrettet bruk av NKSDs tilskuddsordning til å fremme forskningsaktiviteter e) bruk av egnede verktøy og prosedyrer for dokumentasjon
4. NKSD leverer forskning av høy kvalitet gjennom: a) årlig økning i vitenskapelig produksjon i anerkjente vitenskapelige kanaler. b) Forsknings- og utviklingsprosjekter utføres i samarbeid med brukere og øvrige tjenester. c) Deltagelse i multinasjonale forskningsprosjekter og andre aktuelle internasjonale faglige nettverk.
5. NKSD har etablert nasjonale registre for sjeldne diagnoser. a) Nasjonalt register for sjeldne diagnoser er etablert og i drift. b) Kvalitets- og forskningsregistre for flere diagnoser og diagnosegrupper er etablert og i drift. c) Koding og klassifisering av sjeldne diagnoser gjøres etter gjeldende internasjonale føringer og prinsipper.
6. NKSD vedlikeholder og videreutvikler sin kompetanse gjennom samarbeid med klinisk virksomhet ved å delta i tverrfaglige team, ansettelser i delte stillinger og hospitering.
7. Tjenesten og brukerne har sammen videreutviklet møteplasser for erfaringsutveksling, kompetansebygging og kunnskapsdeling.

## Kunnskapsspredning

### «NKSD formidler oppdatert og relevant kunnskap om sjeldne diagnoser.»

#### Strategiske mål:

1. Kommunikasjonsstrategi er utviklet og kunnskapsspredning inngår i tjenestens årlige virksomhetsplaner. Kommunikasjonsarbeidet skal bidra til at a) tjenesten er synlig for målgruppene, og det er tydelig hvilke kompetansesenter som har ansvar for hvilke diagnoser, b) alle forsknings- og utviklingsprosjekter har en formidlingsplan, c) målgruppene har tilgang til både diagnosespesifikk kunnskap og diagnoseovergrepene kunnskap som er særlig relevant, d) informasjonen er tilpasset, universelt utformet og tilgjengelig, e) rutiner for spredning av kunnskap er utarbeidet i samarbeid med målgruppene, f) metoder og rutiner for kvalitetssikring av informasjonsmateriell er utarbeidet.
2. Det er utviklet nye måter å formidle kunnskap på, forankret i digitale læringsverktøy. Kurstilbudet er videreutviklet sammen med brukerne og tilpasset målgruppenes behov. a) Prosjekt for utvikling av egen læringsplattform (Sjelden.no) er gjennomført og evaluert. Etablering av drift er vurdert og eventuelt gjennomført. b) Tjenesten dokumenterer og evaluerer systematisk alle tiltak for kompetansespredning. c) Det arbeides aktivt mot universiteter og høyskoler.
3. NKSD er synlig og aktiv på relevante internasjonale arenaer. a) NKSD er en aktiv initiativtager og bidragsyter i nordiske og andre internasjonale fag- og brukernetter. b) Et nasjonalt Orphanet-team er etablert for å oppdatere, utvikle og vedlikeholde de norske sidene i portalen. Fremtidig forankring av dette arbeidet er avklart.

## Likeverdig tilbud

### «NKSD samarbeider med ulike tjenesteytere og brukerorganisasjoner slik at personer med sjeldne diagnoser får likeverdige tjenester av høy kvalitet.»

#### Strategiske mål:

1. NKSD har årlige planer for likeverdig tilbud
2. Ansvarsfordeling og samarbeidsformer mellom NKSD og andre tjenesteytere er tydelig avklart, og organisering av tilbud og tjenester til personer med sjeldne diagnoser er beskrevet. a) NKSD har bidratt til at brukergruppene har tilbud om diagnostikk, behandling og oppfølging i det ordinære tjenesteapparatet, på linje med ikke-sjeldne diagnoser.
3. NKSDs rolle som nasjonal kompetansetjeneste er tydelig for målgrupper og samarbeidspartner. a) NKSDs kliniske virksomhet er beskrevet. b) Veiledningstilbudet er definert og tilgjengelig.
4. Modell for håndtering av hvilke diagnoser som skal ha tilbud i NKSD («Fasemodellen») er implementert og i aktiv bruk. a) Kompetansetjenestetilbud til nye diagnoser er etablert i samarbeid med berørte brukere. b) Verktøy og metoder for å kartlegge diagnosegruppene behov er implementert. c) Tjenestens tilbud til brukergruppene er evaluert og revidert i samarbeid med brukerne. d) Diagnoser og diagnosegrupper som ikke lenger skal ha kompetansetjenestetilbud er helt eller delvis faset ut av tjenesten, i samarbeid med berørte brukere. e) Modellen tar hensyn til personer med ultrasjeldne diagnoser.
5. Internasjonalt arbeid a) NKSD bidrar til at flere norske miljøer er involvert i European Reference Networks (ERN). b)

Vær oppmerksom på at dokumentet kan være endret etter utskrift.

Strategidokument Strategi 2017-2021 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser		Utskriftsdato: 08.09.2017
Dokumentansvarlig: Ståle Tvette Vollan	Godkjent av: Kjell Magne Tveit	Dokument-Id: 111518 - Versjon: 1
		Side 5 av 7

## 5. Innhold

Utgiver

Innledning

Om sjeldenhet

Om langtidsstrategi 2017–2021

NKSDs samfunnsoppdrag og rolle

Om likeverdig tilbud

Forventet utvikling fremover

Strategiske områder og mål

- Kompetansebygging
- Kunnskapsspredning
- Likeverdig tilbud

## 6. Definisjoner

### I Europa

er [definisjonen på en sjelden diagnose 1/2.000 innbyggere](#).

### I Norge

er [definisjonen på en sjelden diagnose 1/10.000](#). I strategiperioden kan den norske definisjonen bli harmonisert med den europeiske.

### På verdensbasis

er det beskrevet mellom 6.000 og 8.000 ulike sjeldne diagnoser. Rundt 80 prosent av disse skyldes en forandring i genene. I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn én av 10.000 personer har diagnosen, noe som innebærer at det finnes mindre enn 500 med diagnosen i landet. Sjeldenhet i seg selv gir ikke behov for tilbud (2) fra Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, men mange av diagnosene er medfødte og arvelige tilstander med behov for langvarige og koordinerte tjenester. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Noen symptomer er synlige, andre er det ikke. En utfordring for personer med sjeldne diagnoser er at det ordinære tjenesteapparatet ofte mangler kunnskap om diagnosen. Denne kunnskapsmangelen kan medføre at personer med sjeldne diagnoser ikke får tilgang til nødvendige tjenester som er avgjørende for god livsmestring. Personer med sjeldne diagnoser gir ofte tilbakemelding om at de føler seg alene om sin situasjon og at kunnskapsmangel gir tilleggsutfordringer.

## 7. Referanser

### Fotnoter

- (1) [I Europa er definisjonen 1/2000](#). I strategiperioden kan den norske definisjonen bli harmonisert med den europeiske.
- (2) «Tilbud», «tjeneste» og «tjenestetilbud» er begreper med overlappende meningsinnhold, uten klare og definerte avgrensninger. I strategien brukes alle begrepene, uten at det er forsøkt å skille mellom lovpålagte tjenester med krav om henvisning og tilbud uten slike krav (ofte kalt «lavterskeltilbud»). Betydningen vil oftest fremkomme av konteksten.
- (3) [Nasjonale tjenester – årsrapporter](#)

Vær oppmerksom på at dokumentet kan være endret etter utskrift.

Strategidokument Strategi 2017-2021 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser	Utskriftsdato: 08.09.2017		
Dokumentansvarlig: Ståle Tvette Vollan	Godkjent av: Kjell Magne Tveit	Dokument-Id: 111518 - Versjon: 1	Side 6 av 7

- (4) [Forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten](#)
- (5) [Ihht beskrivelse av tjenesten utarbeidet av Helsedirektoratet i årlig e-rapport](#) (se også fotnote 3 og 4)
- (6) [Strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten, Helsedirektoratet 2016](#)
- (7) [HelseOmsorg21. Helse- og omsorgsdepartementet 2014.](#)
- (8) [Samhandlingsreformen](#)
- (9) [Pasientens helsetjeneste](#)
- (10) [Det er i ulike sammenhenger diskutert om det bør utarbeides en egen nasjonal plan for sjeldenfeltet i Norge.](#)  
Oppdatert: [Tatt opp i Stortinget 19. januar 2017.](#)
- (11) <https://ehelse.no/strategi/nasjonal-e-helsestrategi-og-plan>
- (12) [Veileder til forskrift 1706 av 17. desember 2010, s. 12](#)
- (13) <http://tidsskriftet.no/2013/08/leder/en-diagnostisk-revolusjon>
- (14) <http://tidsskriftet.no/2016/09/leder/prediktiv-gentesting-skalvaere-til-barnets-beste>
- (15) [Verdier i pasientens helsetjeneste — Melding om prioritering. Helse- og omsorgsdepartementet 2015-2016.](#)
- (16) [http://ec.europa.eu/health/ern/implementation/call\\_en](http://ec.europa.eu/health/ern/implementation/call_en)
- (17) [St. meld. nr. 34 \(1996-97\) Resultater og erfaringer fra Regjeringens handlingsplaner for funksjonshemmede og veien videre](#)

## Vedlegg

- [Strategi 2017-2021 NKSD](#)