

Årsrapport 2009

Sjeldensenter

27,65 årsverk i 2009

- [Nettside](#)

Ansvarlig person

[Bengt Frode Kase](#)

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Vedlegg

[Nøkkeltall for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger](#)

Årsrapporter:

[2009](#)

Identifikasjonskode

S-OUS-4

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

SSD er et tverrfaglig og landsdekkende kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om ca. 50 sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med de aktuelle diagnosene.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene.

Denne informasjonen formidles via informasjonshefter, videoer og internett.

Rådgivning og veiledning til senterets målgrupper gis via telefon og e-posthenvendelser.

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er også et viktig sentertilbud.

1-5 dagers kurs holdes på ulike steder i landet. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

FoU-virksomheten ved senteret utvikles i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye forskningsresultater formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

I Senterrådet gir brukere og fagpersoner råd til senterledelsen.

BESKRIVELSE AV AKTIVITETEN I 2009

A) KOMPETANSEBYGGING

I 2009 har team-organiseringen i senteret blitt endret og en utviklingsenhet er etablert for å heve kompetansen ved senteret ytterligere.

Senterets samlede kompetanse bygges gjennom kontakt med brukerne og med ulike fagfolk. Det har vært en viktig oppgave å utvikle videre fagnettverkene knyttet til hver diagnosegruppe og bruke disse mer effektivt når senteret selv ikke besitter tilstrekkelig diagnosekunnskap.

Senteret har også kontakt med utenlandske fagmiljø og har deltatt på internasjonale konferanser og kongresser for å være oppdatert på ny kunnskap om diagnosene. Særlig har det nordiske samarbeidet utviklet seg godt i 2009.

Det er en uttalt strategi å øke det internasjonale engasjementet ved senteret.

B) KOMPETANSEOVERFØRING

Kompetanseoverføringen skjer ved å tilby informasjonsmateriell for de fleste av senterets diagnosegrupper. Informasjonsmateriellet blir utviklet i samarbeid mellom fagfolk og brukere som har erfaring med å leve med diagnosen i ulike livsavsnitt. Informasjonen redigeres og skrives i et folkelig språk. Både nettbaserte versjoner og papirversjoner tilbys. Senteret trykker selv papirversjonene.

Kompetanseoverføring skjer også gjennom kurs, både for brukere/pårørende og for fagfolk. I brukerkursene er erfaringsutveksling mellom brukerne vektlagt. Her opprettes ofte varige relasjoner mellom brukere fra ulike deler av landet. Familiekursene legges til Frambu, men med økende behov for slike kurs, har senteret måttet finne andre egnede kurssteder. Disse stedene er som regel mindre egnet for slike kurs, så senteret bruker mer

ressurser på gjennomføringen av disse kursene.

Spesielt for 2009 har vært gjennomføringen av et e-læringskurs for pleie- og omsorgspersoner som daglig arbeider med Huntingtonpasienter. 108 meldte seg på kurset og deltagerne løste oppgaver med veiledning fra rådgivere ved senteret. Deltakerne kunne også utveksle erfaringer seg imellom. Nytt kurs planlegges for 2010.

Senterets rådgivere reiser ofte til brukernes kommuner. Denne tjenesten prioriteres når behov for koordinering av tiltak er stort som ved sammensatte funskjonshemninger (Samhandling i praksis). Likedan er utreiser nyttig ved endringer i livssituasjon, som ved oppstart i barnehage, skole, videreutdanning, jobb, flytting, etc. Målet med utreisene er å anvende kunnskapen om diagnosen og hvordan leve med den på en slik måte at hjemmesituasjonen kan trygges og kommunens ressurser blir brukt optimalt i forhold til brukerens behov. Slik kan overført kunnskap bidra til at gode løsninger etableres i lokalmiljøet (LEON-prinsippet: laveste effektive omsorgsnivå). Senterets rådgivere deltar ofte i utviklingen av individuell plan og/eller i opprettelsen av en ansvarsgruppe.

C)BRUKERMEDVIRKNING

Brukerne selv besitter en betydelig kompetanse som senteret samler og systematiserer gjennom individuelle henvendelser og ved løpende kontakter med brukerforeningene. Senterets rådgivere deltar ofte på årsmøtene til foreningene og i noen av foreningenes fagråd. I utarbeidelse av informasjonsmateriell inngås samarbeid med brukerforeningene. Likedan når brukerkurs planlegges. I 2009 er det blitt utviklet metoder for erfaringutveksling i grupper tilpasset brukerkursene. Rådgivere fra senteret fungerer som gruppeledere.

Senteret har også mer formalisert brukermedvirkning. I tillegg til samarbeidet med brukerne om deres erfaringskompetanse beskrevet over, er brukerne representert i Senterrådet. Dette rådet er sammensatt av 4 brukere, 4 fagpersoner, 1 ansatterrepresentant og en sekretær. Rådet møtes 4-6 ganger i året og deltar i utarbeidelsen av senterets strategiplan og årlige virksomhetsplaner. Rådet har også innsyn i senterteamenes handlingsplaner. Rådet kommer med innspill i forhold til prioriteringer og forbedringsforslag av senterdriften. Rådet ledes av en bruker. Brukerrepresentantene som velges for to år av gangen har i 2009 vært aktive og representative for alle brukergruppene. Brukermedvirkningen er en viktig styrings og utviklingskraft for senteret. Brukersamlingen som består av representanter for senterets ca 20 brukerorganisasjoner møtes en gang i året og spiller inn bl.a. forslag til neste års virksomhetsplan. Oppslutningen om brukersamlingen var svært god i 2009. Her velges brukerrepresentantene til Senterrådet. Brukerne har således godt innsyn i sitt senter drift og har påvirkningskraft.

AKTIVITET OG NØKKELTALL I 2009

Klinisk aktivitet

Senter for sjeldne diagnoser har i 2009 mottatt 3773 henvendelser fra brukere og fagfolk i det ordinære tjenesteapparatet. Ved senteret er det registrert 3414 brukere. Diagnosefordeling (ICD-10 koder) og geografisk fordeling er angitt i detalj i vedlegget som er Helsedirektoratets rapporteringsskjema. Senteret har hatt 100 utreiser til brukere og lokalt hjelpeapparat. Disse er angitt under "Undervisnings- og informasjonsvirksomhet" som "Etterutdanning av helsepersonell". Her er også lagt inn undervisningstimer angitt som "Videreutdanning av helsepersonell".

ICD-10: Se vedlegg

Undervisnings- og informasjonsvirksomhet:

- Utdanning helsepersonell
 - Andre regioner: Etterutdanning av helsepersonell: 33 dager
 - Egen region: Etterutdanning av helsepersonell: 67 dager
 - Andre regioner: Videreutdanning av helsepersonell: 9 dager
 - Egen region: Videreutdanning av helsepersonell: 15 dager
- Pasienter og pårørende
 - Informasjonsfolder om Senter for sjeldne diagnoser på urdu og arabisk, Veiledningsmateriell
 - Veileder om analatresi på urdu med norsk støttetekst, Veiledningsmateriell
 - Veileder om analatresi på arabisk med norsk støttetekst, Veiledningsmateriell
 - Veileder om PKU på arabisk med norsk støttetekst, Veiledningsmateriell

- Kurs for bærere av hemofili på Klækken hotell, Kurs
- Familiekurs for brukere med galaktosemi på Eidene, Tjøme (se vedlegg), Kurs
- Kurs for brukere med Huntington sykdom, på Klækken (se vedlegg), Kurs
- Familiekurs for immunsvikgruppen på Frambu (se vedlegg), Kurs
- Familie- og besteforeldrekurs for øsofagusatresi på Frambu (se vedlegg), Kurs
- Kurs for brukere >40 år med sjeldne diagnoser på Mastemyr. (se vedlegg), Kurs
- Familie- og besteforeldrekurs for PKU på Frambu (se vedlegg), Kurs
- Familie- og voksenkurs for aniridi på Frambu (se vedlegg), Kurs
- PKU-dager på Rikshospitalet. Ialt 10 kurs á 1dag , Kurs

- Spesialisthelsetjenesten
 - Seminar om epidermolysis bullosa på Rikshospitalet. Internasjonale forelesere. Samarbeid med hudavdeling og pas.forening (DEBRA), Seminar

- Helsepersonell
 - Nynorsk versjon av Huntington-veilederen, Veiledningsmateriell
 - Informasjonsfolder om Crouzon syndrom, Veiledningsmateriell
 - Informasjonsfolder om LMBB, Veiledningsmateriell
 - Informasjonsfolder om iktyose, Veiledningsmateriell
 - Informasjonsfolder om Alagille sykdom, Veiledningsmateriell

- Informasjonsfolder om epidermolysis bullosa, Veiledningsmateriell
- Nettbasert kurs om Huntington sykdom for fagspersoner i boenheter og sykehjem med HS-pasienter. 108 deltakere. 15-20 timers kurs, Kurs

Etablerte kvalitetsverktøy

- Faglig retningslinje
 - Oppdragsbrev fra Hdir., 16.06.06:"Nasjonale kompetansesentre for personer med sjeldne og lite kjente funksjonshemninger"., 2006

Forskningsproduksjon

- Vitenskapelige artikler

[Aziz N A, Jurgens C K, Landwehrmeyer G B, EHDN Registry Study Group, van Roon-Mom W M C, van Ommen G J B, Stijnen T, Roos R A C](#)

Normal and mutant HTT interact to affect clinical severity and progression in Huntington disease.
Neurology 2009 Oct;73(16):1280-5. Epub 2009 sep 23
PMID: 19776381

[van Walsem Marleen R, Sundet Kjetil, Retterstøl Lars, Sundseth Oyvind](#)

A double blind evaluation of cognitive decline in a Norwegian cohort of asymptomatic carriers of Huntington's disease.
J Clin Exp Neuropsychol 2009 Nov. Epub 2009 nov 12
PMID: 19916101

[Holme P A, Glomstein A, Grønhaug S, Tjønnfjord G E](#)

Home treatment with bypassing products in inhibitor patients: a 7.5-year experience.
Haemophilia 2009 May;15(3):727-32.
PMID: 19320748

- Forskningsprosjekter

Pål André Holme, Oslo universitetssykehus HF

Liplongstudien

Prosjektperiode: 2009 - 2011

Deltakende helseregion: HSØ

Monica Drivdal, Oslo universitetssykehus HF

Longitudinell studie av personer med LCS1/Aagenæs syndrom

Prosjektperiode: 2009 - 2012

Deltakende helseregion: HSØ

Olga Solberg, Oslo universitetssykehus HF

Livskvalitet og levekår hos personer over 50 år med blødersykdom i Noreg

Prosjektperiode: 2008 - 2013

Deltakende helseregion: HSØ

Marleen van Walsem, Internasjonal institusjon

Euro Huntington's Disease Network

Prosjektperiode: 2005 - 2015

Deltakende helseregion: HV HSØ

EGENEVALUERING

Senteret har stor pågang av henvendelser om tjenester. Men sammenliknet med antall henvendelser registrert i 2008, er antallet redusert med 16%. Det kan ha sammenheng med noe færre kurs, men viktigst er nok en stor og økende bruk av senterets nettside (Antall sidevisninger i 2009: 65.549)

Antall utreiser er også redusert (30%) fra 2008. Særlig er antallet utreiser til Oslo og Akershus mindre i 2009. Elektronisk læringkurs om Huntington kan ha bidratt til dette.

Produksjon av informasjonsmateriell er stor, men fortsatt har senteret diagnosegrupper uten informasjonsmateriell.

2009 har vært et omorganiseringens år som har krevd ressurser. En utviklingsenhet er etablert for å høyne senterets kompetanse. Forskningsprosjekter er en ny og stadig viktigere del av senterdriften, likeså er internasjonaliseringen. Samarbeidet med de 5 nordiske landene har utviklet seg bra i 2009.

Senterets nåværende organisasjon er bygget med tanke på å kunne gi flere sjeldne diagnosegrupper tilbud som idag ikke har et kompetansesenter.

Vurdering av bemanning

Bemanningen tverrfaglig sammensatt og er organisert i 2 diagnosteam, et informasjons- og kursteam, et kontorteam, en utviklingsenhet. Senteret har en leder og en nestleder. Det er 19 helse- og sosialfaglige rådgivere: 7 sykepleiere, 3 sosionomer, 3 fysioterapeuter, 2 ernæringsfysiologer, 2 spesialpedagoger, 1 psykolog og 1 bioingeniør. Det er tre leger i deltidsstillinger. I tillegg er ansatt en filolog, 1 adjunkt og 3 kontormedarbeidere. Leder av senteret er pediater og nestleder er spesialsykepleier. 8 medarbeidere har hovedfag eller mastergrad. 1 har doktorgrad. Ved senteret er det 3 prosjektarbeidere i det paneuropeiske nettverket for Huntington sykdom. En stipendiat er i prosjekt om Aagenæs syndrom. I 2009 fikk senteret en budsjettøkning basert på senterets aktivitet. Dette har ført til nyansettelser i senteret: 1 psykolog, 1 fysioterapeut, 1 sykepleier og 1 spes.ped. Deltidslegene er del av denne utvidelsen. I 2010 begynner en psykolog og medisinsk genetiker.

FORANKRING

Rapporten er forelagt ledelsen ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, ved Avdelingssjef [Kari Aursand](#). eRapport er utarbeidet av Sølvi Lurfald og Reidar Thorstensen. Regionalt kompetansesenter for klinisk forskning, Helse Vest

Alle henvendelser rettes [eRapport](#).