

ABSTRACT

National kompetence-tjeneste for sjældne diagnoser – den norske model

National kompetencetjeneste for sjældne diagnoser, NKSD, blev etableret i januar 2014 og er den største nationale kompetencetjeneste i Norge. Hovedformålet med tjenesten er at sikre, at personer med sjældne og relativt ukendte diagnoser får et ligeværdigt, helhedsorienteret og individuelt tilpasset tilbud gennem hele livet. Målgrupperne for tjenesten er personer med sjældne diagnoser, pårørende, hele sundhedssektoren samt befolkningen i øvrigt.

NKSD skal bidrage til at opnå bedre kvalitet af ydelserne gennem styrket brugermedvirken, bedre synliggørelse af de sjældne tilstande, lettere tilgængelighed, varetagelse af grupper som ikke er omfattet af nuværende behandlingstilbud, styrket fagligt samarbejde og en mere effektiv udnyttelse af resurserne.

NKSD består af ni nationale kompetencecentre, som giver tilbud til forskellige sjældne diagnoser og diagnosegrupper samt en fællesenhed. Det enkelte center skal bidrage til at øge kendskabet til de specifikke diagnoser, de har ansvar for, og tilbyder kurser, råd og vejledning om medicinske, sociale, psykologiske og pædagogiske forhold.

National kompetencetjeneste for sjældne diagnoser – præsentation af den norske model

Lena Lande Wekre, specialrådgiver medicin, ph.d., læge, Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, Barneklivnikken, Oslo universitetssykehus HF, Norge

Stein Are Aksnes, leder, Master Healthcare Administration, Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, Barneklivnikken, Oslo universitetssykehus HF, Norge

Accepteret til publikation den 5. april 2016

National kompetencetjeneste for sjældne diagnoser (NKSD) blev etableret 1. januar 2014 (1) efter at Helse- og Omsorgsdepartementet (HOD) i 2012 vedtog, at alle kompetencecentre for sjældne diagnoser skulle samordnes i én tjeneste. Efter et projekt i 2013 var den nationale tjeneste en realitet. NKSD er den største nationale kompetencetjeneste i Norge. Formålet med samorganiseringen af kompetencecentre var at opnå bedre kvalitet på ydelserne til personer med en sjælden diagnose gennem styrket brugermedvirking, bedre synliggørelse af de sjældne tilstande, lettere tilgængelighed, varetagelse af grupper som ikke er omfattet af nuværende behandlingstilbud, styrket fagligt samarbejde og en mere effektiv udnyttelse af resurserne.

NKSD består af ni nationale kompetencecentre, som har ansvar for forskellige sjældne diagnoser og diagnosegrupper samt en fællesenhed bestående af leder for tjenesten og en stab med forskellige rådgivere. Det enkelte center skal bidrage til at øge kendskabet til de specifikke diagnoser, de har ansvar for, og tilbyde råd og vejledning om medicinske, sociale, psykologiske og pædagogiske forhold.

EMNEORD

Rare diseases; national health programs; social services; holistic medicine; patient care team

«NKSD skal gøre det sjældne mere kendt gennem forøget viden og samarbejde»



Henvendelse til forfatter:
Lena Lande Wekre, email: lenalw@ous-hf.no

Baggrund

En medicinsk diagnose anses for sjælden, når den forekommer med en prævalens på 1: 10.000 eller færre, hvilket vil sige, at der findes mindre end 100 kendte tilfælde pr. million indbyggere og under 500 med diagnosen i Norge. I de fleste tilfælde er der imidlertid langt færre, som har de forskellige diagnoser. Definitionen omfatter en række sjældne, oftest medfødte, arvelige og komplekse diagnoser. Symptomerne kan vise sig lige efter fødslen, men kan også optræde senere i livet. De første kompetencecentre for sjældne diagnoser i Norge blev oprettet i begyndelsen af 1990'erne. Et af de første centre, som blev etableret var Frambu (se Faktaboks 2). I forbindelse med en ny handlingsplan fra regeringen blev de defineret som informations- og kompetencecentre for sjældne funktionsforstyrrelser med fokus på 38 sjældne diagnosegrupper som fx neurofibromatose. Brugergrupper (patientorganisationer) spillede en vigtig rolle i planlægningen og deltog i udarbejdelsen af centerbeskrivelser sammen med forskellige fag- og myndighedsrepræsentanter. Udgangspunktet for ideen om kompetencecentre var de fælles udfordringer, som personer med sjældne diagnoser har, og behovet for centraliseret og samlet kompetence.

Kompetence og viden om sjældne diagnoser er ofte mangelfulde som følge af diagnosernes sjældenhed. De fleste af brugerne er født med diagnosen og har behov for ydelser hele livet. Behovene er ofte komplicerede og sammensatte og stiller krav til tværfaglige, koordinerede ydelser. Symptomer og sværhedsgrad varierer inden for de enkelte diagnoser, og for mange sjældne diagnoser findes der ingen effektiv medicinsk behandling. Man må derfor lære at leve med sin diagnose. At leve med en diagnose, som få eller ingen ved noget om, kan skabe utryghed og ensomhedsfølelse. Mange oplever at falde uden for fagfolkenes kundskabsunivers og bliver selv eksperter på deres egen diagnose. Mulighederne for at møde andre med tilsvarende udfordringer er ofte begrænsede. Når man har følt sig anderledes og alene hele livet, er det en stærk oplevelse at møde andre med samme erfaring. Derfor blev der oprettet en særlig national tjeneste i Norge, som skal opbygge kompetence og formidle oplysning. Tjenesten skal bidrage til, at personer med sjældne og relativt ukendte diagnoser får et ligeværdigt, helhedsorienteret og individuelt tilpasset tilbud livet igennem. Der er i dag etableret et kompetencecentertilbud for flere hundrede forskellige diagnoser, og det anslås, at NKSD nu betjener omkring 16.000 patienter med sjældne diagnoser. Hertil kommer, at tjenesten skal yde service til de patienter med sjældne diagnoser, som ikke er omfattet af tilbud ved et af de nationale kompetencecentre.

Hovedopgaver og vilkår

NKSD er en del af specialistsundhedstjenesten, men skal først og fremmest supplere og understøtte lokale og specialiserede tjenester. De skal ikke overtage eller erstatte de tilbud, som gives af andre i det tværfaglige behandlesystem. Formålet for de nationale kompetencetjenester er derfor forskelligt fra formålet

med nationale behandlingstjenester (2). National kompetenceudvikling og kompetencespredning sikres i samarbejde med og i relation til specialistsundhedstjenesten, den kommunale sundheds- og omsorgstjeneste, andre tjenesteydere, brugerne og deres familier samt befolkningen i øvrigt. Hovedopgaverne for en national kompetencetjeneste er beskrevet i Faktaboks 1, og danner grundlaget for det arbejde, der udføres. Kompetencetjenesten skal arbejde ud fra et helhedsperspektiv. Den skal opbygge og formidle viden om hele livsløbet med specielt fokus på overgangene mellem forskellige livsfaser, og brugere over hele Norge skal have ligeværdig adgang til tjenesten.


Faktaboks 1

Hovedopgaver for en national kompetencetjeneste

Forskrift 1706, af 17. december 2010 (2)

- Opbygge og formidle kompetence
- Overvåge og formidle behandlingsresultater
- Deltage i forskning og etablering af forskningsnetværk
- Bidrage ved relevant undervisning
- Sørge for vejledning, spredning af viden og kompetence til sundhedssektoren, andre udbydere og brugere
- Iværksætte tiltag for at sikre ligeværdig adgang til nationale kompetencetjenester
- Bidrage til implementering af nationale retningslinjer og evidensbaseret praksis
- Etablere faglig referencegruppe
- Rapportere årligt til departementet eller til det organ som departementet anviser

Formålet med samorganiseringen af de nationale kompetencecentre for sjældne diagnoser var at forbedre kvaliteten af ydelserne gennem:

1. Styrket brugerdeltagelse som opnås ved, at de, som har en sjælden diagnose (brugerne), er med i udviklingen af tilbuddet på alle niveauer. Der sidder repræsentanter for brugerne i den fælles faglige referencegruppe for overordnet tjeneste og i de såkaldte centerråd ved hvert center. Her diskuteres og planlægges aktivitetsplaner og strategier for aktiviteterne. Brugere/brugerorganisationer er også med i fagudvikling samt i planlægning og gennemførelse af forskellige forskningsprojekter. Tid, tilgængelighed og tilrettelæggelse er vigtige præmisser for god brugerdeltagelse. Det er gennem brugernes stemme, vi får viden og kompetence, og det er ved at tage brugernes forslag alvorligt, at vi kan udvikle gode, effektive tjenester.
2. Synliggørelse af de sjældne tilstande som indebærer, at al information og kommunikation om tilbuddene, der gives til personer med en sjælden diagnose, skal være tilpasset og 

- tilgængelig for alle aktuelle brugere, fagmiljøer og befolkningen generelt. NKSD arbejder med synliggørelse gennem mange kanaler som Sjældentelefonen, de nationale kompetencecentre, egne hjemmesider og forskellige sociale medier.
3. Lettere tilgængelighed som opnås gennem god information via forskellige kanaler og åben, direkte adgang til fagkompetence uden behov for henvisning. Servicetelefonen (se særskilt afsnit) er gratis og åben alle hverdage i arbejdstiden.
 4. Varetagelse af grupper, som ikke har et kompetencecenter-tilbud, var et vigtigt formål ved oprettelsen af NKSD. Det er et ønske, at flere personer med en sjælden diagnose skal have tilbud om et kompetencecenter, og man er i gang med at udarbejde en model for tildeling af nye diagnoser til de ni centre. Desuden bruges eksisterende kompetence til at give råd og vejledning til dem, der ikke er tilknyttet et center via «Sjældentelefonen» og andre kanaler.
 5. Styrket samarbejde mellem kompetencecentre og mellem kompetencecentre og andre tilbud. Nogle brugere har behov for tjenester fra flere af kompetencecentre. I disse tilfælde er der behov for koordinering, så brugeren oplever et sammenhængende tilbud. Samarbejde omkring forskning og udvikling med oprettelse af forskningsnetværk, udvikling af kvalitetsregistre for forskellige diagnoser og diagnosegrupper samt tæt samarbejde med instanser, som arbejder med rettigheder (NAV, arbejds- og velfærdsforvaltningen) og pædagogiske forhold (Statped, statslig specialpædagogisk tjeneste). Det er også en klar målsætning at videreudvikle og styrke samarbejdet med kliniske fagmiljøer i primær- og specialistsundhedstjenesten.
 6. Mere effektiv udnyttelse af ressourcerne indebærer blandt andet, at faglige og administrative fællesløsninger kan benyttes i større grad. Desuden vil en samling af kompetencen i én tjeneste føre til, at flere med sjældne diagnoser kan få nytte af den viden og information, som findes på tværs af centrene, også selv om de ikke har et eget kompetencecenter.

Kompetencecentre

Kernevirksomheden i NKSD forgår ved de nationale kompetencecentre. Hvert center har ansvar for bestemte diagnoser og diagnosegrupper, og det er den sjældne diagnose, som er adgangsbilletten til at få et tilbud ved centeret. De forskellige centre har primært ansvar for overordnede grupper med diagnoser, som fx sjældne neuromuskulære tilstande, immundefektsygdomme, kromosomafvigelse, væksthæmmede med skeletdysplasier, sjældne epilepsirelaterede diagnoser etc. I nogle tilfælde er det kun enkelt diagnoser med undertyper, som har et tilbud, som fx cystisk fibrose, porfyri og osteogenesis imperfecta. Hvilket center, der giver tilbud til hvilke grupper har til dels historiske årsager; men med den nye tjeneste er det ønskeligt at få dette sat mere overskueligt i system, forhåbentlig til nytte for både brugerne selv og fagpersonerne. Det er en stor variation i ydelsesmønstret, både mellem diagnoserne, inden for en diagnose og mellem centrene i tjenesten. Med baggrund i det

Faktaboks 2

Oversigt over de ni nationale kompetencecentre

- Frambu center for sjældne diagnoser, www.frambu.no
- NAPOS, Nationalt kompetencecenter for porfyri sygdomme, www.napos.no
- NevSom, Nationalt kompetencecenter for neuroudviklingsforstyrrelser og hypersomnier, www.nasjkomp.no
- NK-SE, Nationalt kompetencecenter for sjældne epilepsirelaterede diagnoser, www.oslo-universitetssykehus.no/epilepsi-sjeldne
- NMK, Neuromuskulært kompetencecenter, www.unn.no/nmk, *
- NSCF, Norsk center for cystisk fibrose, www.oslo-universitetssykehus.no/nscf
- SSD, Center for sjældne diagnoser, www.sjeldnediagnoser.no
- TAKO, Nationalt kompetencecenter for oral sundhed ved sjældne diagnoser, www.tako.no
- TRS kompetencecenter for sjældne diagnoser www.sunnaas.no/trs

* EMAN, Enhed for medfødte og arvelige neuromuskulære tilstande, http://www.oslo-universitetssykehus.no/omoss_/avdelinger_/medfodte-og-arvelige-muskelsykdommer

enkelte centers historie og heterogeniteten i de diagnosegrupper, de har ansvar for, har hvert center også sit særpræg med noget forskellig tilgang til fælles opgaver. Mere information om de enkelte centre findes på linkene i Faktaboks 2.

Hvem får tilbud om kompetencecenter?

Som udgangspunkt er der nogle hovedkriterier, som skal være opfyldt, for at en diagnose (gruppe) skal vurderes med henblik på et centertilbud. Diagnosen skal være sjælden (lav prævalens), der skal foreligge en vis kompleksitet med påvirkning af flere organsystemer og funktioner, der skal være behov for sammensatte tjenester (langvarige og koordinerede), og tilstanden skal være medfødt (arvelig). Vi er i færd med at etablere en model, kaldet Fasemodellen, hvor faserne nul til syv beskriver, hvordan nye diagnoser skal få et tilbud i NKSD, og derefter hvordan de følges op på det aktuelle center. Modellen indebærer også, at man foretager en vurdering af, hvilke diagnoser der i sidste ende ikke har behov for et kompetencecenter, men bliver varetaget tilfredsstillende i de allerede eksisterende tilbud. Man har valgt at bruge klassificeringssystemet i Orphanet (3) som udgangspunkt for klassifikation og fordeling af diagnoserne, bl.a. for at kunne lette yderligere internationalt samarbejde. Dette klassificeringssystem byg-



KLINISK RELEVANS

ger på verdens største database for sjældne tilstande og er, med omkring 7.000 definerede sjældne diagnoser, den mest specifikke database, vi har. Den største udfordringen ved at bruge Orphanet til dette arbejde er, at den er meget detaljeret, og at en og samme diagnose kan tilhøre flere overordnede diagnosegrupper, fx osteogenesis imperfecta, som både er en sjælden genetisk bindevævssygdom og en sjælden genetisk knoglesygdom. Nationalt kompetencecenter for oral sundhed ved sjældne diagnoser, TAKO-centeret, indtager imidlertid en særstilling, idet de har ansvar for alle sjældne diagnoser, som har udfordringer, der knytter sig til orale forhold.

Hvad laver kompetencecentre?

Kompetencecentre giver tilbud til dem, som har en sjælden diagnose, og deres pårørende. De giver også tilbud til lokale hjælpekræfter, fagpersoner i specialistsundhedstjenesten, andre tjenesteydere og befolkningen generelt. Enhver kan som udgangspunkt tage direkte kontakt med sit center uden henvisning fra læge eller anden instans. Der er dog visse undtagelser. For eksempel kræver TAKO-centeret, som i større grad udfører behandlinger, en henvisning med angivelse af diagnose og problemstilling. Centrene skal oparbejde viden og kompetence vedrørende de diagnoser, de har ansvar for, gennem direkte kontakt med enkeltbrugere, samarbejde med brugerorganisationerne, gennemgang af litteratur samt deltagelse i nationale og internationale faglige netværk. Et centralt mål er, at den nationale tjeneste skal understøtte lokal patientbehandling. Kompetencecentre kan også ved behov udføre egen patientbehandling som et led i deres kompetenceopbygning. Dette indebærer imidlertid ikke en centralisering af patientbehandlingen. De udarbejder diagnosespecifik information, tilbyder vejledning og rådgivning og arrangerer forskellige kurser. Kurserne kan være om diagnosen eller mere temabaserede som information knyttet til skolestart, overgang fra barn til voksen eller information om rettigheder.

Centrene skal også holde tæt kontakt til de forskellige fagmiljøer både lokalt og i specialistsundhedstjenesten. De tilbyder vejledning, er diskussionspartnere og arrangerer faglige kurser; men de er også samarbejdspartnere, når det er det mest hensigtsmæssige. Det sidste er vigtigt, hvis man skal opnå gode behandlingsforløb for brugerne. De senere år har man forsøgt at oprette «multispecialistklinikker» for enkelte diagnosegrupper, hvor forskellige, relevante medicinske specialister fra klinikken og repræsentanter fra det aktuelle kompetencecenter ser og diskuterer enkeltpatienter sammen. Disse klinikker har vist sig at være til stor nytte, både for brugerne og for fagpersonerne.

Endvidere skal centrene bidrage til forsknings- og udviklingsarbejde. De skal opbygge og deltage i forskningsnetværk samt følge med i den nyeste viden om de diagnoser, de har ansvar for, og formidle denne viden. Mange har efterhånden taget mastergrader og doktorgrader i forskellige sjældne diagnoser.

National kompetencecenter for sjældne diagnoser i Norge, NKSD, skal bidrage til, at personer, som lever med en sjælden diagnose, skal få et helhedsorienteret og godt tilbud i sundhedssektoren. Kompetencen om sjældne diagnoser er ofte mangelfuld. Behovene er som regel komplicerede og sammensatte og stiller krav til tværfaglige, koordinerede udvalgte.

NKSD består af ni nationale kompetencecentre med ansvar for forskellige diagnoser/diagnosegrupper (Nationalt kompetencecenter for oral helse, TAKO, har ansvar for alle sjældne orale tilstande). Det enkelte center skal bidrage til at øge kendskabet til de specifikke diagnoser, de har ansvar for, samt tilbyde råd og vejledning om medicinske, sociale, psykologiske og pædagogiske forhold.

Det livslange perspektiv

NKSD udbyder tjenester i hel livsforløbet. Det vil sige, at der leveres ydelser til brugere i alle livets faser, fra en sjælden diagnose bliver stillet, til døden indtræffer. Arbejde i et livslangt perspektiv gør det muligt at se helheden i et menneskeliv og prøve at skabe gode overgange mellem de forskellige livsfaser. Livsforløb er som regel ikke lineære, og livsfaseovergangene byder på ekstra udfordringer. Dette giver også centrene en unik mulighed for at følge diagnosernes naturlige og kliniske forløb, og dermed oparbejde viden om aldersrelaterede udfordringer, aldring og prognose for forskellige sjældne diagnoser. Selv om der i de fleste tilfælde ikke findes kurative behandlinger for tilstandene, så kan symptomer forebygges, begrænses eller behandles ved hjælp af denne viden og dermed bidrage til en enklere hverdag for brugerne.

Brugermedvirken

Brugermedvirken på centerniveau varetages gennem direkte kontakt med enkeltbrugere og deres pårørende, samarbejde med patientforeningerne og deltagelse i centerråd (se pkt.1 under «formål»). Brugere bidrager også direkte i udviklings- og forskningsprojekter på centrene samt i forskellige faglige diagnosenetværk. Brugere er også en vigtig resurse på forskellige kurser, hvor jævnbyrdighedseffekten spiller en stor rolle.

Tværfaglighed

I centrene mandat indgår, at de skal varetage medicinske, sociale, psykologiske og pædagogiske sider ved at leve med en sjælden diagnose. Dette fordrer, at de nationale kompetencecentre er tværfagligt sammensat. På centrene arbejder læger, tandlæger, sygeplejersker, ernæringsfysiologer, fysioterapeuter

ter, ergoterapeuter, socionomer, psykologer, specialpædagoger, logopæder, miljøterapeuter m.fl. S sammensætningen af fagpersoner på de forskellige centre vil variere afhængig af hvilke brugergrupper, de giver tilbud til.

Internationalt samarbejde

Når man arbejder med så sjældne grupper, bliver det ekstra vigtigt at have gode internationale netværk og samarbejdspartnere både i relation til enkelt diagnoser/diagnosegrupper og på overordnet niveau. Centrene har internationale samarbejdspartnere knyttet til arbejdet med kvalitetsregistre, forskning, udvikling af behandlingsprotokoller og opfølgning. NKSD har en særskilt stilling (ca. 20 %), som er øremærket arbejdet med Orphanet Norge og deltagelse i det europæiske samarbejde omkring sjældne diagnoser.

Ledelse og finansiering

Ledelsen af den nationale tjeneste består af en administrativ leder og de ni centerledere. Lederen har en stab bestående af to specialrådgivere (medicin og kommunikation), en seniorrådgiver med hovedansvar for Sjældentelefonen og en rådgiver for brugermidvirken og rettigheder. Ledergruppen har regelmæssige møder, hvor alle overordnede og strategiske retningslinjer bliver behandlet.

Alle nationale kompetencetjenester i Norge har statlige, øremærkede midler og arbejder ikke ud fra de «pointsystemer» (fx DRG) som sundhedssektoren i øvrigt benytter. Dette betyder, at de ydelser, som leveres af NKSD, er gratis for brugerne.

Sjældentelefonen

NKSD skal også betjene de patienter, som ikke har et tilbud om kompetencecenter, og «Sjældentelefonen» er et vigtigt tilbud for alle, som har spørgsmål i forbindelse med sjældne diagnoser. Her kan patienterne selv, pårørende, fagpersoner og andre få oplysning om, hvor der findes kompetence vedrørende diagnosen, udredning, diagnostik, behandling og opfølgning. Linjen er gratis og er betjent alle hverdage inden for kontortid af fagpersoner i NKSD's stab.

Sjældentelefonen blev etableret af Helsedirektoratet allerede 1. juli 1999. NKSD har bemandet denne tjeneste siden 2014. Der modtages årligt næsten 350 henvendelser vedrørende ca. 150 forskellige diagnoser, og det er overvejende personer med en diagnose eller deres pårørende, som tager kontakt (Fig.1). De hyppigste spørgsmål både fra brugere og fagpersoner handler om, hvor kompetencen vedrørende en bestemt diagnose findes, om der er nogen som varetager helheden (mange organer er ofte afficerede), og om der er et sted, hvor man kan få hjælp til at finde vej i behandlersystemet. Nogle ringer og spørger, om der er et kompetencecenter tilbud til en specifik diagnose. Alle henvendelser bliver registreret i en database, og denne benyttes blandt andet, når tildeling af nye diagnoser til centrene skal vurderes og foretages.

Henvendelser 2015

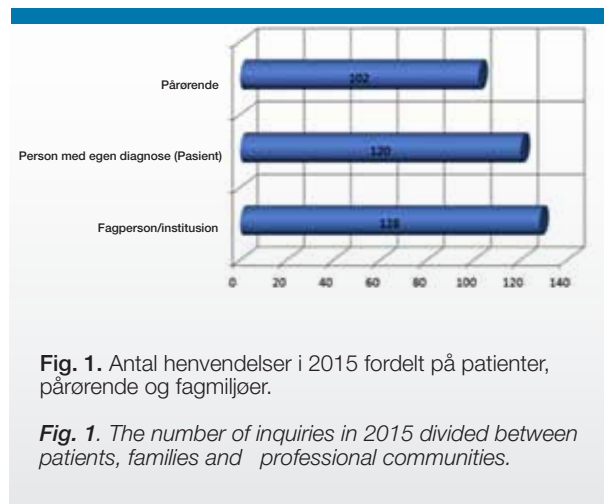


Fig. 1. Antal henvendelser i 2015 fordelt på patienter, pårørende og fagmiljøer.

Fig. 1. The number of inquiries in 2015 divided between patients, families and professional communities.

Udfordringer

En af de store udfordringer i området for sjældne diagnoser er, at der mangler overblik over forekomst (incidens og prævalens) af de forskellige diagnoser (4). Dette gør det vanskeligt at danne sig et billede af, hvor mange mennesker, som har en sjælden diagnose, og dermed hvor omfattende tilbuddet bør være.

Når man skal vurdere, hvem der har behov for et eget kompetencecenter, er det en udfordring at definere grænserne for, hvad der er «sjældent nok» og «komplekst nok». Hvem har størst behov? Dette handler naturligvis om prioritering, og det ligger i mandatet fra myndighederne, at der skal gives et «ligeværdigt tilbud». Desuden har centrene ansvar for forskellige diagnosegrupper, og det er ikke altid lige let at afgøre, hvilke diagnoser der skal have tilbud ved hvilket center. Er det ligheder i kliniske fund og problemstillinger, som skal ligge til grund for valget af center? Er det den mutation, som er udgangspunktet for diagnosen, som skal være afgørende? Mange af de sjældne diagnoser er også særdeles heterogene, og mange inddeles i en række undergrupper. Har alle med samme diagnose behov for et kompetencecenter? Eller bør man inddele i undergrupper ud fra kompleksitet og behov? Inden for de enkelte diagnoser er der nogle, som næsten ikke har symptomer, mens andre har meget udtalte og alvorlige forandringer. Dette billede kan imidlertid ændre sig gennem aldringsprocessen og forskellige livsfaser. Her findes ingen facitliste, og man må bruge en kombination af erfaring, skøn og indspark fra brugere og fagpersoner.

Der findes også andre udfordringer knyttet til denne måde at organisere betjeningen af personer med sjældne diagnoser på. Da centrene som udgangspunkt ikke skal udøve klinisk virksomhed i større omfang, er de afhængige af en tæt kontakt med behandlingsmiljøerne. Centrene og de kliniske miljøer befinder sig ofte hver sit sted, og det kan være vanskeligt at etablere et forpligtende, formaliseret samarbejde. For så vidt

dette er lykkedes, er det oftest baseret på dedikerede enkeltpersoner i klinikken og på centrene, som får samarbejdet til at fungere på mere eller mindre «privat» initiativ. Dette gør samarbejdet skrøbeligt, og brugerne oplever ofte mangel på kontinuitet, især hvis en af disse fagpersoner holder op, og der ikke er nogen, som tager over. De fleste brugere ønsker naturligt nok en koordineret opfølgning, hvor der tages hånd om såvel den medicinske behandling som om, hvordan man lever med diagnosen.

Hvorfor er der behov for en særlig kompetencetjeneste for sjældne diagnoser?

I dagens samfund med let adgang til information gennem en række forskellige kanaler skulle man tro, at behovet for denne type kompetencevirksomhed blev gradvis mindre. Trods dette oplever mange af vore brugere, at fagpersoner, de kommer i kontakt med, mangler information om deres diagnose, og at de heller ikke prioriterer at skaffe sig viden (5,6). Mange med sjældne diagnoser har behov for et sammenhængende tilbud med langvarige og koordinerede ydelser, og manglende viden om diagnosen i sundheds- og omsorgssektoren kan medføre, at de ikke kan få den hjælp, de burde have, samt at patienterne ofte bliver mødt på en måde, som giver ekstra belastning (5). Manglen på viden kan også gå ud over pårørende, som har behov for information og mulighed for at diskutere med kvalificerede fagpersoner.

Personer med sjældne diagnoser skaffer sig ofte mange informationer om deres diagnose, men bliver ikke altid troet, når de formidler den. Mange oplever, at behandlere og hjælpere træffer beslutninger og foreslår tiltag ud fra det, de antager, er rigtigt i stedet for at søge mere viden (4). Dette gør, at mange patienter bruger meget tid og mange kræfter på selv at følge op på og koordinere deres ydelser. Ingen forventer, at alle skal have kendskab til alle sjældne diagnoser og deres konsekven-

ser; men det bør forventes, at man søger opdateret viden, når man møder en person med en sjælden tilstand. Kompetencecentre spiller en vigtig rolle i arbejdet med at samle og videreudvikle kompetence i relation til de sjældne diagnoser, og fordi tilbuddet har en lav tærskel, et det let for både patienter, pårørende og fagpersoner at tage kontakt.

Kort sammenligning mellem norske og danske forhold

I den norske model skelnes der mellem nationale kompetencetjenester og nationale/flerregionale behandlingstjenester (2). Hovedforskellen mellem en kompetence- og en behandlingstjeneste er, at kompetencetjenester primært skal opbygge og formidle kompetence, mens behandlingstjenester primært skal levere sundhedsydelser til alle patienter, som har behov for de aktuelle højt specialiserede behandlinger. Patientbehandlingen finansieres gennem basisbevillinger, indsatsstyret finansiering og eventuelt refusion fra patienternes hjemkommune eller region, mens nationale kompetencetjenester har øremærkede midler over statsbudgettet. Denne model er forskellig fra den danske model, hvor der ikke skelnes mellem nationale kompetence- og behandlingstjenester. Skellet mellem det danske hovedfunktionsniveau og specialfunktionsniveauet (regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner) ligner for øvrigt det norske skel mellem «ordinær» specialist-sundhedstjeneste og nationale/tværregionale tjenester (2). I begge lande gives der imidlertid tilbud til personer med sjældne diagnoser i alle dele af sundhedssektoren og gennem flere centraliserede tjenester. I Danmark er der etableret to højt specialiserede centre for sjældne sygdomme (ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital) (7). Desuden varetager flere specialafdelinger andre specialiserede centerfunktioner for sjældne diagnoser, lige som også andre nationale tjenester end NKSD giver tilbud til personer med sjældne diagnoser i Norge.

ABSTRACT (ENGLISH)

National Advisory Unit on Rare Disorders, the Norwegian model

The main task of the Norwegian National Advisory Unit on Rare Disorders (NKSD) is to ensure that people with rare disorders receive holistic and individually based care. NKSD offers services, which are not expected to be provided within the main social- and healthcare systems in Norway. Our vision is to make rare disorders better known through knowledge and collaboration.

NKSD consist of National Resource Centres on Rare Disorders where patients, their families and professionals can seek help and advice.

The purpose of NKSD is to establish better quality of services through

- empowering patients and strengthening advocacy
- making rare disorders more visible in today's society
- ensuring easier access to services
- strengthening networks and collaborations of professionals,
- working towards a more effective use of resources in total

People with a rare disorder outside the groups provided for by the Resource Centres may contact NKSD for help and advice, e.g. through our National Helpline for Rare Disorders.



Litteratur

1. Prosjektrapport: Etablering av nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), september 2013. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: http://www.oslouniversitetssykehus.no/aktuelt/_prosjekter/_Documents/Prosjekt%20NKSD/prosjektrapport_NKSD_endelig.pdf
2. Forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten, 1706. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2010-12-17-1706>
3. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: <http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Drugs.php>
4. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Behov for mer kunnskap om insidens og prevalens. Rapport A9263. SINTEF Helse, 2008. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: <https://www.sintef.no/publikasjon/?pubid=CRISTin+1269469>
5. En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander. NOVA-rapport 11/2008. Norsk institutt for forskning om oppvekst, velferd og aldring, 2008. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: http://www.nova.no/asset/3429/1/3429_1.pdf
6. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet. Rapport A9231. ISBN 9788214046618. SINTEF Helse, 2009. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: <https://www.sintef.no/globalassets/upload/helse/levekarog-tjenester/sluttrapport-del-2-brukerudnersokelsen.pdf>
7. SUNDHEDSSTYRELSEN. National strategi for sjældne sygdomme. Sundhedsstyrelsen, 2014. (Set 2016 april). Tilgjengelig fra: URL: <http://sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2014/11/c82737927a4fec1dcf14b03309eea3e8.pdf>

Hvor du vil. Når du vil.

TePe EasyPick™ – helt enkelt rent mellem tænderne www.tepe-easypick.com

- Innovativ tandstik som rengør effektivt mellem tænderne.
- Hygiejnisk engangsprodukt som føles behageligt for tænder og tandkød.
- To størrelser som passer til alle mellemrum, uanset om de er små eller store.

NYHED!



www.tand-profylakse.dk

TePe®

AD1600RDX

Det rigtige smil...

Kvalitets-tandteknik til konkurrencedygtige priser

Zolid FX fuldzirkon-krone (et smukt og stærkt alternativ til lithium disilicate-kroner) med digitalt aftryk på 3Shape Trios og på Sirona Cerec, fræsset på 3 dage i Odense fra kr. 695.

Europa-mk-krone på Co/Cr på én uge kr. 775.

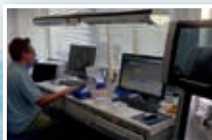
Book et frokost-info-møde for hele klinikken - vi tager frokost med!

Tal med Dorte eller Lotte på **66134088** eller skriv til info@larsen-dental.dk.

Læs mere: www.larsen-dental.dk



Dorte Danielsen



Før



Efter



Morgens Larsens dentallaboratorier



Mogens Larsen
Dentallaboratorium
Tlf. 66 13 40 88



AKK
Dentallaboratorium
Tlf. 65 91 20 16



DKM Import
Dentallaboratorium
Tlf. 66 13 40 88



Haderslev
Dentallaboratorium
Tlf. 74 52 57 95