

Årsrapport

Frambu kompetansesenter for sjeldne
diagnoser

2019

Antall årsverk: 74 (fordelt på 84 ansatte)

Tildeling 2019: kr 67.319.000



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Innholdsfortegnelse

1	Innledning.....	4
2	Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	5
2.1	Organisering og profil.....	5
2.2	Brukermedvirkning.....	6
2.3	Økonomi/Regnskap.....	7
3	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling.....	8
3.1	Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	8
3.2	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke.....	9
4	Aktiviteter og resultat.....	10
4.1	Kompetansebygging.....	10
4.2	Kunnskapsspredning.....	25
4.3	Likeverdige tilbud.....	34
4.4	Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted.....	36

1 Innledning

Årsrapport i NKSD skal ta utgangspunkt i Forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 med tilhørende veileder sist revidert 22. april 2015. Ifølge forskriften skal nasjonale kompetansetjenester ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- Bygge opp og formidle kompetanse
- Overvåke og formidle behandlingsresultater
- Delta i forskning og etablering av 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 faglige referansegrupper
- Rapportere årlig til departementet eller til det organ som departementet bestemmer

De nasjonale kompetansesentrene skal sikre kompetansebygging innenfor sitt spesifiserte fagområde og bidra aktivt til kompetansespredning og veiledning til hele helsetjenesten, andre deler av tjenesteapparatet, brukere/pårørende og til befolkningen forøvrig.

Etablering av en samlet nasjonal kompetansetjeneste for personer med sjeldne diagnoser innebærer ikke sentralisering av pasientbehandling. I henhold til veileder til forskrift kan tjenesten ha klinisk aktivitet i kompetansetjenesten, hvis hovedhensikten er å bygge opp og opprettholde kompetanse.

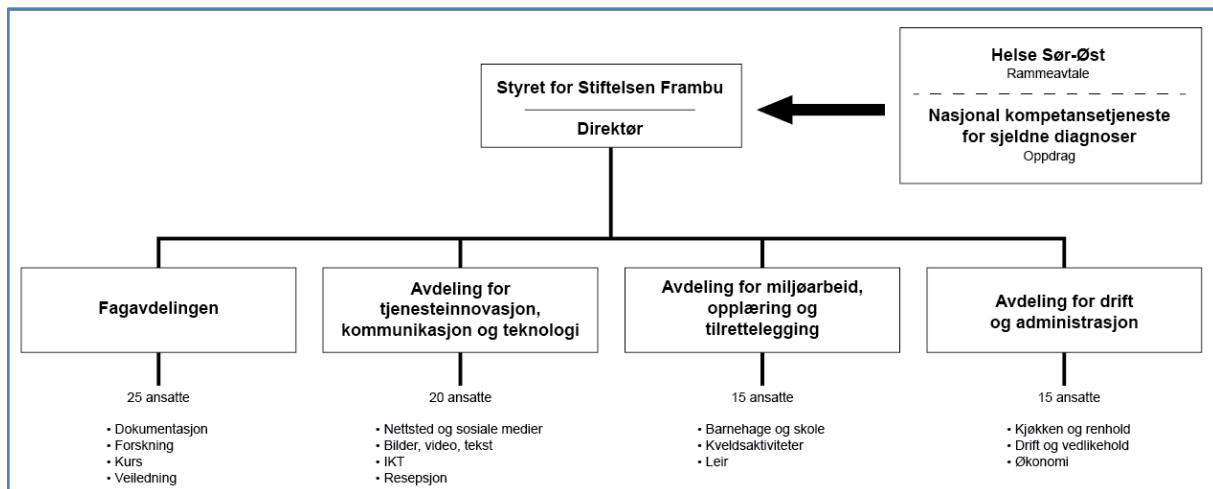
Behandling av pasienter forutsettes finansiert gjennom de ordinære finansieringssystemene for pasientbehandling i spesialisthelsetjenesten. Det er et sentralt mål at den nasjonale kompetansetjenesten understøtter lokal pasientbehandling, der det er mulig og forsvarlig.

Årsrapporten til Frambu er utarbeidet etter felles mal for kompetansesentrene under Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)¹. I kapittel 2 gis en presentasjon av senteret. I kapittel 3 gis tallrapport (antall registrerte brukere, brukere som er gitt tilbud i 2019, diagnoser, geografisk fordeling m.m.) mens kapittel 4 viser resultat for planlagte aktiviteter, utformet i tråd med de tre strategiske målene for tjenesten.

¹ Se <https://oslo-universitetssykehus.no/sjeldnediagnoser> og <https://helsenorge.no/sjeldne-diagnoser/kompetansesentrene>

2 Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

2.1 Organisering og profil



Figur 1 Organisasjonskart for Stiftelsen Frambu

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser driftes av Stiftelsen Frambu. Stiftelsen var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til barn og unge med funksjonsnedsettelse. Stiftelsen har i dag en løpende rammeavtale med Helse Sør-Øst og får sitt oppdrag gjennom Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Frambu har i sine tjenester et hovedfokus på kunnskapsutvikling og kunnskapsformidling til fagpersoner, personer med en av Frambus diagnoser og deres familier, i tråd med forskrift og tjenesten strategi. Senteret er særlig godt tilrettelagt for kursopphold over flere dager for personer med en sjelden diagnose, familiene deres, tjenesteytere og nære nettverk. Frambus medarbeidere arbeider tverrfaglig og kunnskapsbasert og legger til rette for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Kursvirksomheten gir personer med en sjelden diagnose og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Samtidig gir det Frambus medarbeidere en unik mulighet til å se mange med samme diagnose samtidig, og slik bygge opp uvurderlig erfaringsbasert kunnskap om diagnosene senteret har ansvar for.

Gjennom gjestekursene gir Frambu en unik mulighet for hele sjeldentjenesten til kompetansebygging, dokumentasjon, forskning, innovasjon og tjenesteutvikling. Med tilstrekkelig tid, oppmerksomhet og ressurser kan det bygges opp et solid fundament og et troverdig grunnlag for videre kunnskapsutvikling og -formidling knyttet til mange av tjenestens diagnoser og brukergrupper.

Det legges også vekt på nødvendige kompetansefremmende tiltak for alle faggrupper i organisasjonen.

Frambus virksomhet

Frambus virksomhet er fokusert på to hovedområder. Det ene området er kompetansesenteret, med nasjonalt kompetansetjenesteansvar for rundt 450 sjeldne diagnoser. Senterets hovedaktiviteter, som alle bygger på prinsippet om kunnskapsbasert praksis, er:

- Dokumentasjonsarbeid.
- Formidling av kunnskap gjennom veiledning, kurs og digitale løsninger som e-læring, nettsted, sosiale medier, fagartikler på nett og papir osv.
- Forskning og utviklingsarbeid, både på spesifikke diagnoser og tematiske områder med relevans for Frambus diagnoser.
- Brukerkurs for familier og voksne med sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir, som er et tilbud brukere i alder 12-30 fra alle sentre i NKSD søker på og som har som mål å utvikle mestrings- og sosial kompetanse for barn, ungdom og voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og temabaserte fagkurs for fagpersoner over hele landet, på senteret og i økende grad på videokonferanse.
- Veiledningsoppdrag på videokonferanse, lokalt eller på Frambu.
- Internasjonalt samarbeid.

Den andre hoveddelen av Frambus virksomhet er utvikling, vedlikehold og drift av kurs- og konferansesenteret Frambu, som omfatter tomter, bygningsmasse og aktivitetsinstallasjoner på området. I tillegg kommer de interne tjenestene som er nødvendig for at senteret skal fungere optimalt for besøkende og ansatte.

2.2 Brukermedvirkning

Det gjennomføres et Brukermøte i året, med representanter for brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnoser som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager med drøfting av tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre velges på Brukermøtet.

Frambus styre møtes til fire ordinære møter pr år. På septembermøtet står virksomhetsplanen for påfølgende året på sakskartet som drøftingssak, slik at styremedlemmene kan spille inn i forkant av arbeidet som foregår på senteret. Styret får også utkast til virksomhetsplan til orientering på desembermøtet.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerne inviteres også med i planleggingen av brukerkurs på Frambu når det er mulig. I god tid før hvert brukerkurs tar Frambu kontakt med den aktuelle brukerorganisasjonen for å drøfte detaljprogram og eventuelle nye ønsker eller behov. Brukerorganisasjonen tilbys å stille med kurskontakt på kveldstid under kurset. Organisasjonen får også tilbud om å presentere seg selv overfor deltakerne en av kveldene i løpet av kurset. For å nå flere brukerforeninger strømmet vi deler av brukermøtet. Dette vil vi også gjøre i 2020.

Samarbeid om kommunikasjonsprosjekter

Frambu legger til rette for at brukerorganisasjonene og brukerrepresentantene kan initiere, være premissleverandører, delta i og være aktive i utforming og gjennomføring av kommunikasjonsprosjekter på Frambu.

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter

Frambu inviterer brukere og brukergrupper inn i forsknings- og utviklingsprosjekter, for å ivareta brukerperspektivet.

2.3 Økonomi/Regnskap

Frambu har gjennom rammetilskuddet fra det offentlige en forutsigbar, men relativt stram økonomi. Vi har vært i stand til å tilpasse oss reduksjon som følge av avbyråkratiseringsreformen de siste årene, men gitt stor pågang av nye diagnoser, og bygninger med et økende behov for vedlikehold og renovering, er situasjonen likevel krevende.

2.3.1 Evt behov for endringer i bemanning

Senteret har i dag ansvaret for rundt 450 diagnoser. Dette er langt flere enn de øvrige sentrene i NKSD. I løpet av 2019 har Frambu fått minst 40 nye diagnoser (med individuelle *orpha*-koder). Gitt at diagnosene er medisinsk definert, er det behov for bred medisinsk kompetanse. I dag har Frambu tre leger, som altså har det medisinske ansvaret for alle disse diagnosene. Dette er etter vår vurdering for lite)

Frambu har i sitt tjenestetilbud et tydelig fokus på psykisk helse, søsken, parforhold, familieliv, nettverk, sosial kompetanse etc. Flere av temaene er dekket av profesjoners fagkunnskap, men en psykolog vil kunne adressere alle disse. Det er derfor behov for å styrke den faglige staben med en psykolog. I dag har Frambu to psykologer i full stilling, og en i 20% stilling.

3 Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

3.1 Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10 -kode	Orpha- nummer	2018	2019	2019 vs. 2018	Mottatt tjenester i 2019
(Navn på diagnose)						
Etc...						
Totalt			5186	5510	324	728

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med «mottatt tjeneste» menes all aktivitet gitt til navngitt bruker.

Kolonnen følger som eget vedlegg.

Frambu har 324 nyregistrerte brukere i 2019, og 59 nyregistrerte diagnoser.

3.2 Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2019
				2019	2018	
Akershus	277	391	21	689	640	83
Aust-Agder	56	71	2	129	115	20
Buskerud	104	168	9	281	264	42
Finnmark	31	32	3	66	58	10
Hedmark	97	121	7	226	219	34
Hordaland	156	287	14	459	439	52
Møre og Romsdal	111	170	12	293	283	49
Nordland	97	175	5	277	260	35
Oppland	94	115	9	218	200	35
Oslo	265	343	19	628	584	102
Rogaland	183	251	10	444	420	56
Sogn og Fjordane	42	57	3	102	98	14
Telemark	61	115	7	183	174	21
Troms	95	135	3	233	220	28
Trøndelag	158	281	4	443	422	39
Vest-Agder	65	93	7	165	150	23
Vestfold	130	205	12	347	328	44
Østfold	118	179	7	305	291	40
Annet	5	17	0	22	21	1
Totalt	2145	3206	154	5510	5186	728

4 Aktiviteter og resultat

I dette kapittelet presenteres senterets resultater (kolonne 3) for resultatmål i sentrenes virksomhetsplan for 2019 (kolonne 2). Oppsettet er tilpasset tjenestens overordnede strategiske områder, rapporteringsmalen og tilpasset [elektronisk rapporteringssystem for nasjonale tjenester](#).

I NKSDs strategi for 2017-2021 er det nedfelt strategiske mål for tre satsningsområder. Senterets årlige virksomhetsplaner er disponert etter de tre områdene:

- Kompetansebygging
- Kunnskapsspredning
- Likeverdige tilbud

4.1 Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, og hospitering) som senteret har deltatt på. Beskrivelse av eventuell klinisk aktivitet ved senteret gis i kap. 2.3.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs/seminar/ Konferanser	Det planlegges deltagelse av samme omfang som tidligere år. Det gjøres en prioritering av hensiktsmessige kurs og konferanser, gjerne også sett opp mot Frambus kursoversikt. Konferanser som favner diagnoser i fase 2-3 eller hvor flere av Frambus diagnoser er representert skal prioriteres. Vi skal delta på de årlige konferansene arrangert av aktører som SOR, LMS, Statped, habiliteringstjenesten o.l. Gitt samme deltagelse på kurs og konferanser som 2018 skal vi holde minst 25 innlegg.	Deltakelse på i overkant av 50 kurs/seminarer/ konferanser (12 internasjonale) 2 symposier, 16 innlegg, 7 postere
A2	Videreutdanning	Kommunikasjonsrådgiver 60 stp. ilt to år Videreutdanning i seksuell helse og seksualitetsundervisning 10 stp. 3 søkere til Helsepedagogikk 15 stp. Videreutdanning innen prosjektledelse 15 stp. Videreutdanning innen teamledelse 15 stp.	Høgskolen i Innlandet: Kommunikasjons- rådgiverstudium 60 stp deltid, Høgskolen i Innlandet: Helsepedagogikk studieemne 15 stp deltid (2 ansatte) Høgskolen i Østfold: Personalledelse, 15 stp

			<p>BI: Prosjektledelse 7,5 stp. (fire ansatte) OsloMet: Videreutdanning i seksuell helse og seksualitetsundervisning 10 stp OsloMet: Spesialistgrad i barne- og ungdomsfysioterapi UIB: Oppstart master i helse og samfunn, spesialisering genetisk veiledning 90 stp</p>
A3	Hospitering (Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet i C4)	<p>Hospitering i habiliteringstjenesten er prioritert for å etablere nettverk og identifisere gjensidige kunnskapsbehov, da vi samarbeider tett i forbindelse med veiledningssaker og utvikling av kurs. Samtidig er det ønskelig å videreutvikle samarbeidet med Ågrenska og Beitostølen Helseportsenter da disse tilbyr kurs og tjenester nært opp til vår aktivitet. For å videreutvikle egne tjenester vil noe hospitering være nødvendig. Det er avsatt totalt 4 uker for formålet.</p>	<p>Hospitering ved Beitostølen Helseportsenter, Kastvollen rehabiliteringssenter, HABU Ullevål, Ågrenska, EMAN, Rikshospitalet, nevrologisk poliklinikk</p>
A4	Annet	<p>Kompetanseheving gjennom deltagelse på bruker- og fagkurs på Frambu. Slik deltagelse skal generere dokumentasjonsarbeid, innspill til erfaringsbanken for nye og sjeldne diagnoser, nyhetssak til nettsiden, kollegaveiledning og -evaluering m.m. Hva som prioriteres på det enkelte kurs beskrives i eget kursdokument.</p> <p>Samtale med barn og ungdom med diagnose og søsken for en utvidet gruppe fagpersoner</p>	<p>Delvis gjennomført</p> <p>Gjennomført</p>

4.1.1 Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å legge til rette for rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

Forskningsprosjekter

Utført aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner). Artikler publisert i rapporteringsåret skal i A5. Avlagte doktorgrader oppgis i A6, og pågående forskningsprosjekter i A7.

	Aktivitet	Resultat
A5	Forskningsproduksjon, vitenskapelige artikler <i>Oppgi vitenskapelige artikler knyttet til det nasjonale oppdraget, som er publisert i rapporteringsåret (artikler iht. VP 2019 og nye som er kommet til). Av hensyn til eRapport oppgis artikler med PubMed-ID (PMID) separat fra andre vitenskapelige artikler (uten PMID).</i>	
	<i>Vitenskapelige artikler i PubMed:</i>	
	PMID	31674646
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	Fjermestad KW. Health complaints and work experiences among adults with neurofibromatosis 1. <i>Occup Med (Lond)</i> . 2019;69(7):504–510. doi:10.1093/occmed/kqz134
	PMID	30712482
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	Fjermestad KW, Rø AE, Espeland KE, Halvorsen MS, Halvorsen IM. "Do I exist in this world, really, or is it just her?" Youths' perspectives of living with a sibling with anorexia nervosa. <i>Eat Disord</i> . 2019;1–16. doi:10.1080/10640266.2019.1573046
	PMID	31046579
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	Nag, H. E., Hoxmark, L. B., & Nærland, T. (2019). Parental experiences with behavioural problems in Smith–Magenis syndrome: The need for syndrome-specific competence. <i>Journal of Intellectual Disabilities</i> . https://doi.org/10.1177/1744629519847375
	PMID	31600039
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	Diab SG, Godang K, Müller LO, Almaas R, de Lange C, Brunvand L, Hansen KM, Myhre AG, Døhlen G, Thaulow E, Bollerslev J, Möller T. Progressive loss of bone mass in children with Fontan circulation (Diab S et al) <i>Congenit Heart Dis</i> . 2019 Oct 10. doi: 10.1111/chd.12848. [Epub ahead of print]
	PMID	31889957
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	E. J. Annexstad, J. Bollerslev, J. Westvik, A. G. Myhre, K. Godang, I. Holm and M. Rasmussen (2019).

		The role of delayed bone age in the evaluation of stature and bone health in glucocorticoid treated patients with Duchenne muscular dystrophy. <i>International Journal of Pediatric Endocrinology</i> 2019:4
	PMID	31739224.
	Tittel og/eller forfatter(e) fra senteret	Kristoffersen, K. E. (2019). Lexical and gestural development in 5p deletion syndrome – a case report. <i>Journal of communication disorders</i> 83. https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2019.105949 .

Vitenskapelige artikler uten PMID:		
	Forfattere	Vatne, T. M., Haukeland, Y. B., Mossige, S., & Fjermestad, K. W.
	Tittel	The development of a joint parent-child intervention for siblings of children with chronic disorders.
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Fokus på familien, 2019, 47(01), 20-35.
	Forfattere	Fjermestad, K. W., Haukeland, Y. B., Mossige, S., & Vatne, T. M.
	Tittel	Children's Perspectives on the Experiences of Their Siblings with Chronic Disorders.
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Clinical Social Work Journal, 2019, 1-10.
	Forfattere	Blikrud, YT og Myhre, AG.
	Tittel	Hypofosfatasi – også lave P-ALP-verdier kan ha betydning.
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Klinisk biokemi i Norden Nr 1 vol. 31, 2019, s22-24
	Forfattere	Ribu, I. S., Simonsen, H. G., Løver, M. Aa., Sviland Strand, B.-M., & Kristoffersen, K. E.
	Tittel	N-LARSP: a developmental language profile for Norwegian.
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	(2019). I Ball, M., Crystal, D., & Fletcher, P. (red.) <i>Assessing Grammar: The Languages of LARSP (Communication Disorders Across Languages)</i> . Bristol: Multilingual matters.
	Forfattere	Simonsen, H. G., Garmann, N. G. & Kristoffersen, K. E.
	Tittel	Consonant clusters in the speech of children with 5p deletion syndrome.
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	(2019). I Hognestad, J.K., Kinn, T. & Lohndal T. (red.): <i>Fonologi, sosiolingvistikk og vitenskapsteori. Festskrift til Gjert Kristoffersen</i> . Oslo: Novus.

A6 Avlagte doktorgrader
Oppgi doktorgrader knyttet til det nasjonale oppdraget, avlagt i rapporteringsåret.

<i>Pågående doktorgradsprosjekter oppgis under A7 Pågående forskningsprosjekter.</i>	
Navn på kandidat	Yngvild Haukeland
Kandidatens fagbakgrunn	Velg et element.
Avhandlingens tittel	Siblings of children with chronic disorders: Emotional experiences, family communication, and evaluation of a joint parent-sibling intervention
Avlagt (måned)	November
Avlagt ved (institusjon)	Universitetet i Oslo
Hovedveileder	Svein Mossige (UiO)
Avhandlingens ISBN	1564-3991 (ISSN)
Navn på kandidat	Johanne Tonga
Kandidatens fagbakgrunn	Velg et element.
Avhandlingens tittel	Psychosocial interventions for managing depressive symptoms in people with mild cognitive impairment and mild dementia.
Avlagt (måned)	November
Avlagt ved (institusjon)	Universitetet i Oslo
Hovedveileder	Ingun Ulstein, Overlege, Alderspsykiatrisk seksjon, OUS
Avhandlingens ISBN	
A7	Andre forskningsprosjekter <i>Registrer pågående forskningsprosjekter (inkl. PhD-prosjekter) som utgår fra det nasjonale oppdraget. Det er særlig viktig å registrere prosjekter med aktiv deltakelse fra andre regioner, av hensyn til eRapport. Internasjonale forskningsnettverk beskrives nærmere i A15-A16.</i>
Prosjekttittel	Long-term outcomes in individuals with disorders of sex development: a 15-year follow-up of health, psychosexual outcomes and quality of life.
Prosjektleder	Anne Wæhre
Ansvarlig institusjon	Oslo Universitetssykehus
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt (Samarbeid mellom SSD, OUS, Frambu)
Oppstartår	2017
Forventet prosjektslutt (år)	2020
Prosjekttittel	<i>Fem års oppfølgingsstudie av Kartlegging 30+ (HSP og NF1)</i>
Prosjektleder	Lise B Hoxmark
Ansvarlig institusjon	Frambu
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst

	publisering	<input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2021
	Prosjekttittel	«Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom – del av BupGen»
	Prosjektleder	Krister Fjermestad
	Ansvarlig institusjon	Oslo Universitetssykehus
	Samarbeid om analyse og publisering	<input checked="" type="checkbox"/> Helse Vest <input checked="" type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2050
	Prosjekttittel	Erfaringer fra personer med Smith-Magenis syndrom- en Q-metodologistudie
	Prosjektleder	Heidi Nag
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2021
	Prosjekttittel	Exploring the variation in Williams syndrome: Infrastructure for a 2020 PhD application
	Prosjektleder	Heidi Nag
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input checked="" type="checkbox"/> Helse Vest <input checked="" type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2018
	Forventet prosjektslutt (år)	2021
	Prosjekttittel	Kosthold for bedre helse for mennesker med utviklingshemming i omsorgsboliger
	Prosjektleder	Heidi Hesselberg og Marianne Nordstrøm (hovedveileder)
	Ansvarlig institusjon	Bærum kommune og Universitetet i Oslo, avdeling for ernæringsvitenskap
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
	Prosjekttittel	Systemisk immunprofil ved Prader-Willis syndrom og Williams syndrom. Fokus på hjerte- og karsykdom
	Prosjektleder	Sigrun Hope
	Ansvarlig institusjon	Avdeling for nevrohabilitering ved Oslo Universitetssykehus

	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2020
	Forventet prosjektslutt (år)	2020
	Prosjekttittel	SIBS RCT
	Prosjektleder	Krister Fjermestad
	Ansvarlig institusjon	Universitetet i Oslo
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
	Prosjekttittel	SIBS Online
	Prosjektleder	Torun Vatne
	Ansvarlig institusjon	Universitetet i Oslo
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt (Samarbeid med Sydney Children Hospital, Australia)
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
	Prosjekttittel	SIBS Implementering
	Prosjektleder	Torun Vatne
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input checked="" type="checkbox"/> Helse Vest <input checked="" type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
	Prosjekttittel	Veiledning om sjeldne diagnoser over videokonferanse; kartlegging og opplevd utbytte
	Prosjektleder	Torun Vatne
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input checked="" type="checkbox"/> Helse Vest <input checked="" type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input checked="" type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt (Samarbeid med TRS, SSD, NK-SE)
	Oppstartår	2019
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
	Prosjekttittel	CATALISE Norge: Prosjekt for felles norsk begrepsbruk om språkvansker hos barn og unge. Språklige ferdigheter hos barn og unge med 5p-syndrom.
	Prosjektleder	Kristian Kristoffersen
	Ansvarlig institusjon	Nord Universitet

Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
Oppstartår	2018
Forventet prosjektslutt (år)	2022
Prosjekttittel	Kunnskapsoppsummering om karbohydratinntak og fysisk aktivitet ved primære periodiske paralyser
Prosjektleder	Natasha Welland
Ansvarlig institusjon	Frambu
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt (Samarbeid med NMK og EMAN)
Oppstartår	2019
Forventet prosjektslutt (år)	2020
Prosjekttittel	Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning: Foreldres opplevelser av at barnet får en mer spesifikk diagnose
Prosjektleder	Lise Hoxmark
Ansvarlig institusjon	Frambu
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
Oppstartår	2016
Forventet prosjektslutt (år)	2020
Prosjekttittel	XXY Nordic
Prosjektleder	Krister Fjermestad
Ansvarlig institusjon	Universitetet i Oslo
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt (Samarbeid mellom Frambu, NevSom, Århus Universitet, Karolinska Universitet og Klinefelterforeningen)
Oppstartår	2018
Forventet prosjektslutt (år)	2021
Prosjekttittel	Palliasjon i barnehage og skole - en pilotstudie om samarbeid mellom pedagogisk- og helsefaglig personale som arbeider med barn med raskt fremadskridende sykdom.
Prosjektleder	Monica Andresen
Ansvarlig institusjon	Frambu
Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
Oppstartår	2019
Forventet prosjektslutt (år)	2020
Prosjekttittel	Behavioural Phenotype of Smith-Magenis Syndrome

		(SMS). Individual characteristics and parental and staff's experiences
	Prosjektleder	Terje Nærland
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input checked="" type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input checked="" type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2016
	Forventet prosjektslutt (år)	2020
	Prosjekttittel	Språklige ferdigheter hos barn og unge med 5p-syndrom
	Prosjektleder	Kristian Kristoffersen
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	<input type="checkbox"/> Helse Vest <input type="checkbox"/> Helse Nord <input type="checkbox"/> Helse Sør-Øst <input type="checkbox"/> Helse Midt-Norge <input type="checkbox"/> Internasjonalt
	Oppstartår	2016
	Forventet prosjektslutt (år)	2025

Utviklingsprosjekter

Utviklingsprosjekter som videreutvikling av tilbudet ved senteret, implementering av faglige retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A8	Utvikling av informasjonsmaterieil	Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser – studieemne i samarbeid med Høgskolen Innlandet som går vår 2019, med evaluering høst 2019. Studiet kan tas som etterutdanning og som valgfritt emne i relevante bachelor- og masterutdanninger. Bestått eksamen gir 15 studiepoeng Det planlegges å videreutvikle metoder for systematisk kunnskapsinnhenting (og utvidet dokumentasjon) på kurs for flere grupper av svært sjeldne diagnoser, samt for Friedreichs ataksi,	Gjennomført med 53 studenter Ikke gjennomført, planlagt for enkeltkurs i 2020

	<p>MELAS og barn med CMT og HSP.</p> <p>Prosjekt NMK-samarbeid: «Ny kunnskap nevromuskulære diagnoser - midler for kunnskapsoppbygging og utvikling av samarbeid». Videreføres, med avslutning 2019</p> <p>Prosjekt Statped-samarbeid: «Svært sjeldne kromosomavvik og genfeil som gir sammensatte vansker – midler for kunnskapsoppbygging og utvikling av samarbeidsprosjekt». Videreføres, med avslutning 2019</p> <p>Utvikle innhold til prosjektet "Rom for mestring", som skal utvikle en innholdsbeskrivelse for et nybygg på Frambu</p> <p>Prosjekt "Om bruk av VR og spill i kurstilbudet vårt"</p> <p>"Familiesamtaler" - utprøving av utradisjonelle og kreative samtalegrupper under kurs</p> <p>Samarbeid med Klinefelterforeningen og Snöball om produksjon av film om KS</p> <p>Undersøke muligheter for å implementere deler av lokalmiljømodellen ved BHSS ved vår kurs- og veiledningsvirksomhet</p>	<p>Gjennomført, rapport sendt NKSD-f</p> <p>Gjennomført, rapport sendt NKSD-f</p> <p>Ikke gjennomført</p> <p>Gjennomført</p> <p>Ikke gjennomført</p> <p>Gjennomført</p> <p>Delvis gjennomført</p>
--	--	---

	gjennom et pilotprosjekt	
	Vurdere videre prosjektsamarbeid med Ågrenska knytta til et bestemt tjenesteområde.	Ikke gjennomført
	Miljøseksjonens videoproduksjoner knyttet til brukernes kursopphold på Frambu. Gjennomføres på de fleste kurs og tilgjengeliggjøres på nett. Tematisk tagging av godkjent videomateriell.	Gjennomført
	To tverrfaglige tematiske videoproduksjoner i regi miljøseksjonen.	Ikke gjennomført
	Videreutvikling av miljøseksjonens kompetanse som bidragsyter i forsknings- og utviklingsprosjekter.	Delvis gjennomført
	Jonny Jern og vennene hans. Teste ut drama, sang, musikk og matrelaterte aktiviteter i skole og barnehage gruppene som ny metode for undervisning om ernæring på brukerkurs.	Gjennomført
	Digital kompetanse og formidling i møte med brukerne våre. Miljøseksjonen tar mer aktivt i bruk digitale formidlingsflater i tilbudet på senteret. Det satses på videre utprøving og kompetanseheving i personalgruppen	Gjennomført
	Interne retningslinjer ved mistanke om vold og overgrep	Gjennomført

		Bidra med tekster til Helsenorge.no	Helsenorge har ikke kapasitet til å ta imot Frambus tekster.
A9	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	<p>Bidra til at personer med nevromuskulære diagnoser registrerer seg i Muskelregisteret</p> <p>Deltakelse og bidrag BupGen</p> <p>NKSDs sjeldenregister – gjøre oss kjent med hva dette innebærer for Frambu, samt etablere rutiner for registrering og hvordan informere egne brukere</p> <p>Kartlegging 30+: slutføring av rapport om registrering/ diagnosebasert register</p>	<p>Frambu og adm. koordinator for Muskelregisteret gjennomgikk alle Frambus registrerte brukere med nevromuskulær diagnose og sendte invitasjon om å registrere seg i Muskelregisteret til 284 brukere. Dette resulterte i 84 nyregistreringer.</p> <p>Gjennomført BupGen på alle aktuelle kurs Frambu avventer informasjon fra sjeldenregisteret</p> <p>Ikke påbegynt, utgår 2019 vurderes 2020</p>
A10	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)		Se A13
A11	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	<p>Løpende kvalitets- og utviklingsarbeid knyttet til Frambus kvalitetssystem og faghåndbøker, bl.a en kvalitetsgjennomgang av de ulike tjenesteområdene 2 ganger pr. år.</p> <p>Vi bruker QuestBack til evalueringer av tjenestene. Brukerevalueringer brukes som grunnlag for utviklingsarbeid. Det sendes evaluering til alle deltagere</p>	<p>Elektronisk kvalitets- og rutinehåndbok utviklet og ferdigstilt</p> <p>Gjennomført på alle kurs, leir og veilednings-tjenester. Egen rapport med analyse er laget til styret</p>

		<p>på brukerkurs/fagkurs og brukerretta veiledninger. Tilbakemeldingene er viktige for å forbedre planlegging og gjennomføring av kurs, faglig og praktisk, samt utforming av kurskatalog</p> <p>Utarbeidelse av retningslinjer ved mistanke om vold og/eller seksuelle overgrep</p>	Gjennomført
A12	Innovasjon	<p>Digitaliseringsprosjekt inkl pasientsystem</p> <p>Utprøving av ulike webinarformer</p>	<p>Forprosjekt for å budsjettere og planlegge søknadssystem, kurssystem (digital kursinformasjon), nytt pasientsystem (SOMA)</p> <p>Delvis gjennomført. Fortsetter i 2020</p>
A13	IKT	<p>Legge om til fulldigitalisering all behandling av helseopplysninger herunder søknader mm. Målet er at all kommunikasjon med brukere skal være digitalt, at all behandling vi gjør på Frambu skal gjøres digitalt og at alle systemene er integrert mot hverandre. Dette er en stor og omfattende omlegging som krever nye systemer, derfor blir det i 2019 kjørt forprosjekt og satt ned arbeidsgruppe.</p> <p>Fase ut gamle servere, flytte over på siste versjon (filservere, SOMA ++). Videreutvikle Sharepoint i organisasjonen.</p> <p>Telefoni – bytte ut sentral</p>	<p>Forprosjekt startet Delprosjekter som er ferdigstilt: Søknadsprosedyre hjelpere på leir</p> <p>Gjennomført</p> <p>Gjennomført</p>

		Sharepointimplementering	Gjennomført
		Digitalisering av kunnskapsformidling sammen med MOT - Smartboardbruk	Delvis gjennomført, fortsetter
A14	Annet, inkl opplysninger om retningslinjer og/eller henvisningsrutiner som benyttes i kvalitetssikring av senteret		

4.1.2 Internasjonalt kompetansebyggende arbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A15	Deltagelse i internasjonale forskningsprosjekter	<p>XXY Nordic, Klinefelterprosjektet er et nordisk oppstartsprosjekt startet i 2018 (samarbeid med NevSom, Århus Universitet, Karolinska Universitet og Klinefelterforeningen). Arbeidet vil fortsette ut 2021. Der er sendt søknad til NFR-NORDFORSK i samarbeid med Århus.</p> <p>SIBS-CAMBODIA. Intervensjon for søsken og foreldre til barn med utviklingsforstyrrelser ved Chey Chumneas Referral Hospital, Takhmao, Kambodsja.</p> <p>SIBS-ONLINE, nettbasert intervensjon for søsken og foreldre til barn med sjeldne diagnoser. Samarbeid med University of New South Wales, Sydney Australia.</p> <p>Det er søkt EØS-midler til søskenprosjektet ved Casa dos Marcos, Portugal, i samarbeid med Frambu</p>	All aktivitet gjennomført som planlagt

A16	Deltagelse i andre aktuelle internasjonale faglige nettverk	<p>OCHER nettverket og Verona- gruppen (forskernettverk)</p> <p>Society for the study of inborn errors of metabolism (SSIEM), SSIEM</p> <p>Society for the study of inborn errors of metabolism (SSIEM), SSIEM Dietitians Group</p> <p>Society for study of behavioral phenotypes (SSBP)</p> <p>Rare Resource Net Lisen er sekretariat</p> <p>EURORDIS. Frambu er medlem.</p> <p>Rare 2030</p>	
A17	Evt annet		

4.2 Kunnskapsspredning

4.2.1 Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser (antall): 50 Det vurderes digitalt førstevalg før alle utreiser.	Utreiser: 56
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): 40	Videokonferanse: 55 Telefonveiledning: 25 VK og utreise: 9
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 40	Konsultasjoner: 18 Annet: 5
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	Antall kurs og antall deltagere: Arrangere 22 brukerkurs for pasienter og/eller pårørende, 3 uker der diagnose/tema ikke er bestemt, 3 helseleire og 10 gjestekurs	26 brukerkurs med 985 deltagere hvorav 310 med diagnose, 634 pårørende og 73 fagpersoner I de åpne ukene ble det avholdt kurs for Williams syndrom, periodiske paralyser og «Barn med en sjelden diagnose (0-4 år). Det ble også gjennomført et fjerde kurs for "Svært sjeldne kromosom- eller genforandringer som gir sammensatte vansker" i en avlyst gjestekursuke. 3 helseleire med 143 deltagere 12 gjestekurs (10 uker) med totalt 455 deltagere
B3	Annet		

4.2.2 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B4	Fagkurs/ møter på senteret	<p>Antall kurs og antall deltagere: 11 fagkurs rettet mot tjenesteytere. Alle disse blir tilgjengelig gjennom VK/Strømming – opptak</p> <p>60 systemveiledningsoppdrag</p> <p>Webinar for NAV-ansatte i samarbeid med andre sjeldensentre</p>	<p>11 fagkurs på Frambu med totalt 1288 deltakere, hvorav 345 fysisk på Frambu, 870 på VK og 73 på strømming.</p> <p>2 regionale fagkurs i samarbeid med Habiliteringstjenesten ved Ahus og Vestfold med totalt 75 deltakere</p> <p>92 systemveiledningsoppdrag gjennomført</p> <p>Påbegynt, pilot avholdes i samarbeid med Nav i 2020</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>Antall kurs og antall deltagere:</p> <p>Samarbeidsgruppe med brukerorganisasjon for NCL-sykdommer, Statped og RH</p> <p>«Barns beste»- forskernettverk</p> <p>Nasjonal arbeidsgruppe om medfødte stoffskiftesykdommer</p> <p>Videonettverksmøte om nevromuskulære sykdommer</p> <p>Fysionettverket rundt nevromuskulære sykdommer</p> <p>Fagnettverk ernæring for sårbare grupper</p> <p>Samarbeidsgrupper innen NKSD for ulike faggrupper og profesjoner</p>	Gjennomført

		<p>Nettverksbygging og kompetanseheving rundt arvelige bevegelsesforstyrrelser</p> <p>Faggruppe sykepleie og minoriteter ASK-nettverk for helse Sør-Øst</p>	
B6	Konferanser/ Seminar	<p>Deltatt med stand og materiellutdeling på 8 konferanser og arrangementer</p> <p>Psykisk helse Vernepleierkonferansen Statpedkonferansen Helsesøsterkonferanse i Bodø SOR.konferanse Nidaroskongressen for leger Aldring og helse</p> <p>Arendalsuka</p>	<p>Delt ut informasjonsmateriell, svart på spørsmål og opprettet kontakt med andre sentre der det er mulig.</p> <p>Bidro med innhold og som teknisk arrangør av debatten om sjeldenstrategien</p> <p>Bidro til 2 arrangementer i regi av Statped</p>
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	<p>Beskrivelse av aktivitet.</p> <p>Undervisningstimetallet oppgis i tabellen under.</p>	<p>Helsepedagogikkstudiet: 15 timer</p> <p>UIT, Vernepleierutdanningen: 12 timer veiledning (1 student i 12 uker)</p> <p>OsloMet Ergoterapiutdanningen: 4 timer undervisning</p> <p>VID Helsepsykepleie: 3 timer undervisning</p> <p>Odontologisk fakultet, Tannpleierutdanning: 3 timer undervisning</p> <p>OsloMet, Ernæringsfysiologi: 1 time undervisning</p> <p>Høyskolen i Kristiania, Ernæringsfysiologi: 1 time undervisning</p>

			<p>UiO, Klinisk ernæring: 2 timer undervisning</p> <p>Fysioterapiutdanningen: 8 timer veiledning (2 studenter i 4 uker)</p> <p>UIO, ISP: 3 timer undervisning</p> <p>UIO, ISP masterutdanning: 30 timer veiledning (3 studenter i 6 uker og i 4 uker)</p> <p>OsloMet, Barnehagelærerutdanningen: 3 timer undervisning</p> <p>USN, spesialpedagogikk: 3 timer undervisning</p>
B8	Hospitering på senteret	<p>10 studiebesøk</p> <p>10 planlagte hospiteringer av ulik varighet.</p> <p>250 praksiselever fra videregående skole vil gjennomføre en ukes praksis på kurs</p> <p>5 lærlinger i barne- og ungdomsarbeiderfaget får sin opplæring i miljøseksjonen</p> <p>1 lærling i IKT driftsfag</p> <p>1 læring i storkjøkken</p>	<p>Gjennomført</p> <p>3 gjennomført</p> <p>Gjennomført</p> <p>Gjennomført</p>
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	<p>Dokumentasjon lager vi i form av tekster, bilder, video, podkast og nettkurs. Planer og prioriteringer for produksjon og revisjon finnes i avdelingenes årsplaner. I tillegg til et kontinuerlig fokus, avsettes to uker årlig spesifikt mot dokumentasjonsrettet arbeid. En tredjedel av all vår dokumentasjon skal revideres årlig. Utarbeidelse av beskrivelser for nye diagnoser og temaer, og revisjon av beskrivelser eldre enn 3 år prioriteres.</p> <p>Video og podkast</p>	<p>25 diagnosebeskrivelser</p> <p>15 temabeskrivelser ferdigstilt i 2019. 8 diagnose- og 4 temabeskrivelser er påbegynt</p> <p>2 ferdigstilt, 5 i</p>

	<p>7 nettkurs produseres</p> <p>50 opptak av forelesninger fra fagkurs, som brukes alene eller i nettkurs</p> <p>30 videoer produseres. Dette er brukerhistorier, diagnoseinformasjon eller markedsføring</p> <p>Lage én 360° video om Frambu. Brukes til å presentere Frambu for de som skal komme hit på kurs</p> <p>Lage 12 podkaster - en hver måned</p> <p>Lage video og podkaster til Helsepedagogikkstudiet</p> <p>50000 Visninger av egenproduserte filmer på YouTube og Vimeo</p>	<p>produksjon</p> <p>Totalt 236 nye videoer produsert</p> <p>4 podkaster</p> <p>Videoforelesninger, modulintroduksjoner og webinarer</p> <p>67 337 visninger</p>
--	--	--

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2019.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	15
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	12+4+3+3+1+1+8 +2+3+3
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	3+30
Sum undervisningstimer i 2019	

4.2.3 Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

- Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc
- Web-aktivitet og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B10	Medieoppslag		Frambu er omtalt eller kilde i 62 mediesaker (se punktliste under denne tabellen)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Dobbelt så mange som for vitenskapelige	Delvis gjennomført
		Informasjonshefte	Treningsråd for voksne med muskelsykdom. NMK-samarbeidet, februar 2019
		Plakater på konferanser	<ul style="list-style-type: none"> • Ernæringsbehandling ved SMA 2 (EMAN-prosjekt, presentert på Nevrodagene 2019) • Gastrointestinal and urinary complaints in adults with hereditary spastic paraparesis (presentert på Arctic Pelvic Floor Meeting 2019) • Maleri som samtaleverktøy (presentert på konferansen Muligheter. opplevelse, mestring og inkludering 2019) • Age Related Changes in Behavioral and Emotional Problems in Smith-Magenis Syndrome (presentert på internasjonal SSBP-konferanse) • SIBS – et gruppetiltak for pårørende søsken og deres foreldre (Helsesykepleierkonferansen) • Can the use of Picture Cards help persons with Intellectual Disability express what they think about their own

			disorder? (Presentert på metodekonferanse) <ul style="list-style-type: none"> • Spillrommet (presentert på NKSDs personalsamling)
B12	Web-aktivitet og sosiale medier		940 957 sidevisninger 267 183 unike brukere Nytt nettsted ferdigstilt. Følgere på sosiale medier Facebook: 14 915 Twitter: 825 Instagram: 1236 67 337 avspillinger av Frambus videoer 3 844 lyttinger på Frambus podcaster på Soundcloud

B10 Mediesaker

Frambu er omtalt eller kilde i 62 mediesaker i løpet av 2019:

- 7. januar 2019: Fontene - Hele familien blir påvirket når et barn har en diagnose
- 9. januar 2019: Dagsavisen - Hele familien blir påvirket når et barn har en diagnose
- 9. januar 2019: Moss dagblad - Hele familien blir påvirket når et barn har en diagnose
- 15. januar 2019: Forskning.no - Kunstig intelligens kan se sjeldne genetiske sykdommer i ansiktet
- 14. februar 2019: Fontene - Andreas (28) om livet i omsorgsbolig: - Det var dataspill, chips og sjokolade nesten hver dag. Det går bedre nå!
- 17. februar 2019: Vårt Oslo - Gud straffer ikke lånekunder med å gi barna deres autisme
- 1. mars 2019: Tvedestrandsposten Pluss - Jeg ser fort om det er noen som faller litt utenfor normalen. Jeg har et hjerte som banker ekstra hardt for dem.
- 2. mars 2019: Tvedestrandsposten - Med hjertet i hånda
- 12. mars 2019: Se og Hør - Sjeldent syndrom gjør at Tobias alltid er positiv
- 19. mars 2019: Oslo universitetssykehus - Bupgen
- 22. mars 2019: Aldring og helse - Fra Taiwan for å rapportere om opplæring av helsepersonell
- 23. mars 2019: Bergens Tidende - Jeg blir glad, jeg blir rørt
- 2. april 2019: Dagbladet - Arkivglimt
- 7. april 2019: Gudbrandsdølen Dagningen - Adrian og Aksel kan dø av meslinger. Foreldrene kommer med en innstendig bønn til alle om å ta vaksine
- 8. april 2019: Gudbrandsdølen Dagningen - 125 har vaksinert seg de siste dagene
- 8. april 2019: Tidsskrift for den norske legeforening - Lettlest om vanskelig tema – Anmeldelse av "Utviklingshemning - Årsaker og konsekvenser"
- 10. april 2019: Romerikes blad - Adrian og Aksel kan dø av meslinger
- 10. april 2019: Vestby avis - Adrian og Aksel kan dø av meslinger
- 11. april 2019: TV2 - Brødrene Adrian og Aksel med ALD kan dø om de får meslinger

- 15. april 2019: Forebygging.no - Bokanmeldelse: Jeg lever et liv som ligner deres. En levnetsbeskrivelse.
- 24. april 2019: Vernepleier.no - Helsepersonell har plikt til å støtte søsken som pårørende
- 28. april 2019: Sykepleien - Hyppige luftveisinfeksjoner kan være symptom på arvelig sykdom
- 4. mai 2019: VG - Forsvant uten spor
- 6. mai 2019: Smaalenenes Avis - Vant folkehelsepris
- 24. mai 2019: Se og Hør Extra – Forelsket i skipperen
- 24. mai 2019: Norsk Ukeblad – Sammen om håpet
- 4. juni 2019: Se og Hør - Hun er knapt til å kjenne igjen
- 17. juni 2019: Vernepleier.no - Aktuelle kurs og konferanser høsten 2019
- 23. juni 2019: NRK - Maja arvet pappas sykdom
- 27. juni 2019: VG - For Isabella har livet knapt begynt
- 29. juni 2019: VG Helg - Alt for Isabella
- 13. juli 2019: VG - Foreldrene til dødssyke Isabella (1) ut mot kommunen: De har glemt at hun er syk hele døgnet
- 19. juli 2019: Fagbladet - Da Sigrun fikk beskjed om at det var fare for at datteren kunne dø, følte hun på noe hun ikke engang ville innrømme for seg selv
- 9. august 2019: Fontene - Johannes (21) tar ferie fra systemet
- 12. august 2019: Fagbevegelsen.no - Johannes (21) tar ferie fra systemet
- 12. august 2019: Romsdals budstikke - Vi mister dyrebar tid vi kunne brukt med Isabella
- 14. august 2019: VG - Hjerterått at dødssyke Isabella ikke får hjelp
- 15. august 2019: VG - Isabella må få hjelp nå
- 16. august 2019: Bistandsaktuelt - Om FK-ene som ropte ja til dødsstraff i Zambia
- 22. august 2019: Norsk Revmatikerforbund - Hvordan er det å være søsken til et kronisk sykt barn
- 5. september 2019: Smaalenenes Avis - Omtale av Jonny Jerns forestilling på Frambu
- 9. september 2019: Smaalenenes Avis - Læret om rett ernæring
- 14. september 2019: Aftenposten - Jeg er dypt bekymret for Venstre. Men også for landet vårt.
- 2. oktober 2019: Forebygging.no - Omtale av Jan Grues nye bok med kommentar om Frambu
- 5. oktober 2019: Sykepleien - Ny metode. Syke barns søsken skal få mer hjelp
- 18. oktober 2019: Forskning.no - Sjeldent syndrom stiller krav til skolen
- 29. oktober 2019: Oppland Arbeiderblad - Jeg vet ikke om Waldemar vet det sjøl, men han gjør livet mitt bedre
- 8. november 2019: Ås Avis - Othmane fra Kroer var raskest på bleieskift
- 19. november 2019: Østlandets Blad - Frambu presentert i Ski historielags kalender for 2020
- 25. november 2019: Dagens medisin - Sjelden strategi for livsviktig kunnskap
- 25. november 2019: Klikk.no - Gastroschise baby født med tarmene utenpå magen
- 12. desember 2019: Den norske tannlegeforenings Tidende - Dysfagi, aldring og oral helse
- 27. desember 2019: Se og Hør EXTRA - Han dør foran øynene våre

- 31. desember 2019: Porsgrunns Dagblad - Kjempet lang kamp for sønnene Daniel og Simen
- Fontene nr 1 2019: Vi må ta søskens opplevelser på alvor
- Fontene nr 2 2019: Omgitt av fristelser
- KK nr 5 2019 - Helene mistet tre barn på under fire år
- Familien nr 18 2019 - Vi ble møtt av hjertevarme
- Fontene nr 7 2019: Ferie fra systemet
- Norsk ukeblad nr 31/19 - Født med sjeldent syndrom: Vår gode gledesspreder
- Paidos 2019 37 (3) - Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser
- KK nr 48 - Kampen for et lengre liv

4.2.4 Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Frambu skal delta på minimum 10 internasjonale konferanser, halvparten med innlegg Internasjonalt kompetansespredningsarbeid Studiebesøk på senteret fra flere land	Deltagelse på 12 internasjonale konferanser, 2 symposier, 3 innlegg, 4 poster Partnerskapsavtale med Bulgarian Huntington Association of the Project: EMPOWERare. Studiebesøk: Japan: Saitama Children's Medical Center. Spania: FEDER Espanola de Enfermedades Raras. Tsjekkia: Rare Diseases Czech Republic.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	RareResourceNet - European Network of Resource Centres for Rare Diseases. Rare2030 Foresight in Rare Disease Policy. Rarelink	Frambu har sekretariatet for organisasjonen. Den nordiske lenkesamlingen Rarelink, ble lukket grunnet manglende
B15	Evt annet		

4.3 Likeverdige tilbud

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området for 2017 - 2021. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultat som gir fullstendig måloppnåelse i 2019. Resultatene i 2019 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdige tilbud	Vi er i gang med arbeidet som skal føre til et digitalt førstevalg for alle tjenester ved Frambu. Vi vil også ha mer fokus på tilbud til grupper enn til enkeltindivid. Omfattende bruk av digitale kanaler, bidrar til at tilbudene både når flere, og sikrer at alle målgrupper kan benytte Frambus tjenester. Frambu bidrar via Sjelden.no med kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen.	Avslutning av fasemodellprosjekt, Frambu er nå harmonisert med de øvrige i NMK-samarbeidet og gir tilbud til de samme gruppene Inntak til kurs og fordeling av veiledningstjenester gis uavhengig av bosted.
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706.	Samarbeidsavtale for NMK-samarbeidet. Statped midt og Frambu har et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde.	Frambu opplever ikke uklarhet i grensene mellom våre kompetansetjenester/ andre samarbeidspartnere
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Samarbeidsavtale med Statped Deltagelse på møter for sosionomer i habiliteringstjenesten og andre institusjoner innen Helse Sør-Øst to ganger i året. Samarbeid mellom Statped sørøst, Habiliteringstjenesten i Hedmark og Frambu om	Gjennomført

		<p>diagnosegruppen AT Profesjonsgrupper (leger, kliniske ernæringsfysiologer, pedagoger, sosionomer, kommunikasjonsrådgivere) for ansatte i NKSD</p> <p>Utstrakt samarbeid med ulike habiliteringstjenester i planlegging og gjennomføring av regionale fagkurs, veiledningstjenester og enkelte brukerkurs</p>	
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	<p>Frambu har ikke ansvar for utredning, diagnostisering eller behandling. Det kliniske arbeidet vil i hovedsak være:</p> <p>Konsultasjoner og gruppesamtaler for barn og voksne under kurs. Kunnskapsformidling til andre fagmiljøer med samarbeid rundt utredninger og diagnostisering, samt drøfting av behandlingstilbud og andre tiltak for våre diagnoser. Kliniske undersøkelser som del av forskningsprosjekter. Konsultasjoner og veiledningstjenester som gjelder spesifikke områder som ikke kan løses av andre instanser.</p>	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Fasemodellen inngår som et naturlig verktøy i utvikling av diagnosetilbudet. Alle Frambus diagnoser er faseplassert. Plasseringen	Gjennomført

		er styrende for utarbeidelse av kurskalender, i vurderingen av veiledningsform, nivå på dokumentasjon etc. Alle diagnosenes plassering gjennomgås én gang i året.	
--	--	---	--

4.3.1 Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).		Det er søkt om medlemskap i ERN-NMD. Søknaden er utgått fra OUS/EMAN, og NMK/UNN og Frambu er inkludert.
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Bruke medlemskapet i Eurordis aktivt.	Frambu er medlem av Eurordis og direktør deltok på årsmøtet i mai

4.4 Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Høringsinnspill	Frambu bidrar i stor grad inn i høringsarbeidet til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Det vurderes og avgis høringssvar i rundt 20 høringer pr. år. De fleste sendes Fellesenheten som bearbeider dem og sender dem inn; noen sender Frambu direkte etter avtale med Fellesenheten. Dette aktivitetsnivået opprettholdes og inkluderer annet arbeid av lignende karakter som for eksempel deltagelse i referansegrupper eller i møter der det gis tidlige	Gjennomført

		innspill.	
D2	Bokprosjekt	Fagbok. God mat for kropp og helse - ernæringsarbeid for mennesker med utviklingshemming. Redaktør og medforfatter	Gjennomført Nordstrøm M og Kolset SO, Red. God mat for kropp og helse: Ernæringsarbeid for mennesker med utviklingshemming. Fagbokforlaget 2019. (4 ansatte med faglige bidrag)
D3	Bokprosjekt	Fagbok. Samfunnsernæring. Bidra med fagtekst. Ernæring og helse hos personer med utviklingshemming.	Gjennomført Kolset SO og Nordstrøm M. Ernæring og helse hos personer med utviklingshemming, bokkapittel. Red: Engeset D, Torheim LE, Øverby NC. Samfunnsernæring. Universitetsforlaget 2019
D3	Bokprosjekt	Lærebok om eldrepsykologi	Redaktør: Johanne Tonga, Martin Bystad og Ida Stendahl. Fagbok om normal aldring, psykologi/eldrepsykologi og demens. Forlag: Gyldendal Akademiske. Planlagt utgivelse: vår 2020