

Årsrapport

2018

Antall årsverk: 72

Tildeling 2018: kr 65.727.000



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for

SJELDNE DIAGNOSER

Innhold

1	Innledning.....	4
2	Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser	5
2.1	Organisering og profil	5
2.2	Brukermedvirkning	7
2.3	Økonomi/Regnskap	7
3	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling.....	9
3.1	Totalt antall registrerte brukere/pasienter * SE EGET VEDLEGG	9
3.2	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	10
4	Aktiviteter og resultat	11
4.1	Kompetansebygging	11
4.1.1	Forskning og utvikling (FoU).....	12
4.1.2	Internasjonalt kompetansebyggende arbeid	18
4.2	Kunnskapsspredning.....	20
4.2.1	Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")	20
4.2.2	Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper.....	20
4.2.3	Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre..	22
4.2.4	Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid	23
4.3	Likeverdig tilbud	23
4.3.1	Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud	24
4.4	Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted	25

1 Innledning

Årsrapport i NKSD skal ta utgangspunkt i Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 med tilhørende veileder sist revidert 22. april 2015. I følge 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.

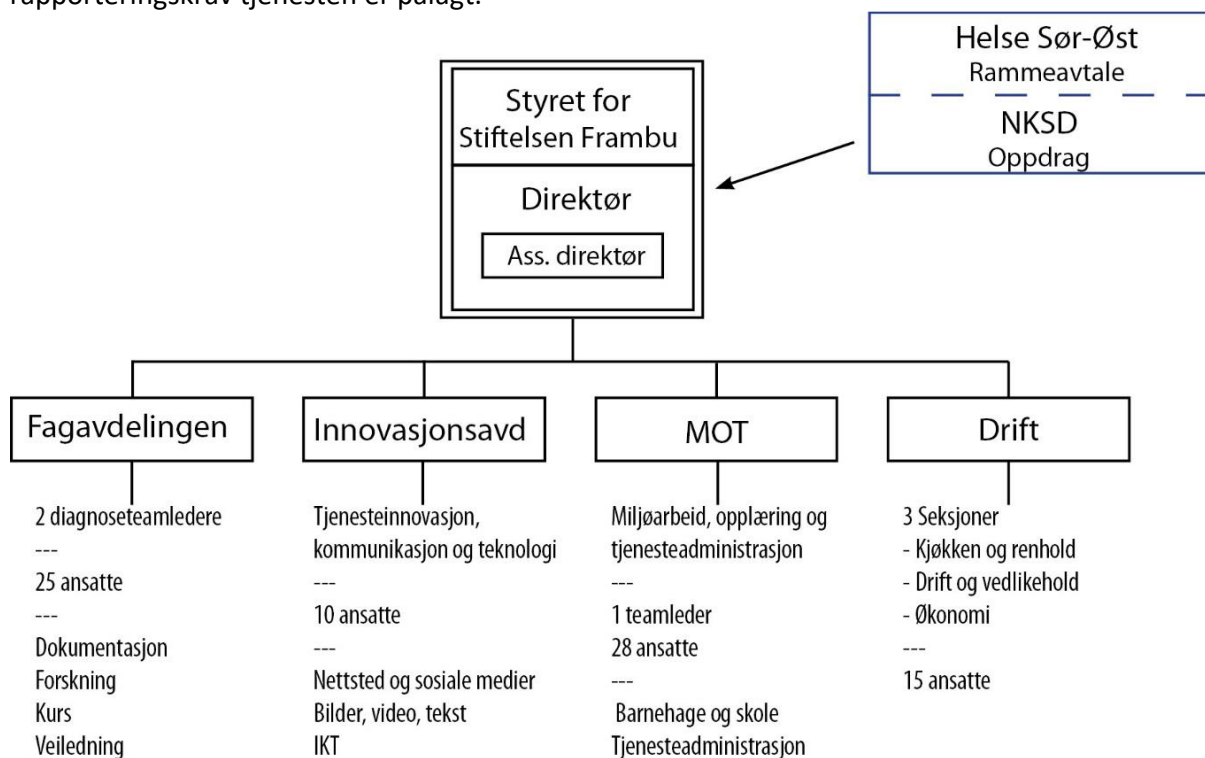
Årsrapporten til *Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser* er utarbeidet etter felles mal for kompetansesentrene under Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)¹. I kapittel 2 gis en presentasjon av senteret. I kapittel 3 gis tallrapport (antall registrerte brukere, brukere som er gitt tilbud i 2018, diagnoser, geografisk fordeling m.m.) mens kapittel 4 viser resultat for planlagte aktiviteter for 2018, 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

Kompetansesenteret skal som en del av den nasjonale kompetansetjenesten levere tjenester i forhold til punktene i paragraf 4.6 i Forskrift 1706 (se over). Virksomhetsplanen er laget ut fra de rapporteringskrav tjenesten er pålagt.



Figur 1 Organisasjonskart for Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Frambu er en stiftelse med eget styre. Det er nå 72 årsverk ved senteret. Frambu ble åpnet i 1955 og var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til barn og unge med funksjonsnedsettelse. Fra 2014 ble Frambu et av de ni sentrene i den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser.

Nasjonale kompetansetjenester skal sikre kunnskapsutvikling og kunnskapsspredning innenfor sine spesifikke fagområder og bidra til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor disse fagområdene til hele helsetjenesten, andre tjenesteytere, brukere, pårørende og befolkningen for øvrig, samt bidra til at personer med en sjelden diagnose får likeverdige tjenester av høy kvalitet.

Stiftelsen Frambu har en rammeavtale med Helse Sør-Øst og får sitt oppdrag gjennom den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser.

Frambus egenart som senter legger til rette for et særlig fokus på kursopphold over flere dager for brukere, deres familier, tjenesteytere og nære nettverk.

Kursvirksomheten gir brukerne og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Det betinger en tverrfaglig og kunnskapsbasert tilnærming hos våre medarbeidere og gir grunnlag for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Dersom det legges til rette for det, vil brukerkursene også gi mulighet for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling internt blant våre medarbeidere. Dette krever en bevissthet om denne muligheten og ressursmessig prioritering. Det må legges inn tid og

ressurser i utvikling av metoder og verktøy, som både gir brukerne en konkret gevinst gjennom videreutvikling av våre tjenester, økt kunnskap og bedre evne til å mestre egen hverdag, men som også øker vår praksisnære kunnskap og erfaring med disse gruppene. For hele sjeldentjenesten gir brukerkursene en unik mulighet for 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. Skal vi nyttiggjøre oss dette krever det at vi bygger opp og ivaretar et godt og bredt tverrfaglig samarbeid, med solide ferdigheter, kunnskap og kompetanse. For Frambu er det derfor særlig viktig med fokus på god forvaltning av våre ressurser og kompetanse. Videre må det legges vekt på og sikres nødvendige kompetansefremmende tiltak for alle lag i organisasjonen, fra våre fagarbeidere og konsulenter til fagprofesjonelle og forskere.

Styret i Stiftelsen Frambu

Styret i Frambu er sammensatt av tre eksterne fagpersoner, to brukerrepresentanter og to representanter for de ansatte. Det avholdes ordinært fire styremøter i året. Frambu er organisert med en direktør som øverste ansvarlig leder for stiftelsens utvikling og gjennomføring av rammeavtalen som ligger til Frambu. Det er også etablert en stilling som assisterende direktør som ivaretar mange av de merkantile- og prosjekterelaterte oppgavene internt på vegne av direktøren.

Frambus virksomhet er fokusert på to hovedområder. Det ene området er utvikling, vedlikehold og drift av kurs- og konferansesenteret Frambu. Dette innbefatter den betydelige bygningsmassen og tomter og aktivitetsinstallasjoner på området, samt de interne tjenestene som utøves for at senteret skal fungere for besøkende og ansatte.

Økonomien er stram, og med nærmere 80 % knyttet til personalkostnader i budsjettet, samt store driftskostnader knyttet til kursdrift og en stor bygningsmasse, er det en tøff prioritering når det gjelder vedlikehold av bygningsmasse og maskiner, og reanskaffelser av utstyr og møbler. Plusseffekter av vakanser og refusjon sykepenger går med til å dekke nye og økte behov på foran nevnte felter inklusive IKT og digitalisering.

Avbyråkratiseringseffekten fører trolig også i fortsettelsen til at en må kutte 1 årsverk minst annet hvert år.

Den andre hoveddelen er kompetansesentertjenestene. Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 400 sjeldne diagnoser (basert på orpha-koder). Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- 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 og unge voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og tematiserte fagkurs for fagpersoner over hele landet og som i økende grad deltar i videokonferanse.
- Veiledningsoppdrag på Frambu eller lokalt
- Dokumentasjonsarbeid som baserer seg på en kunnskapsbasert praksis.
- Formidling av kunnskap gjennom veiledning, kurs og digitale løsninger som e-læring, portal/web, sosiale medier osv.
- Forskning og utviklingsarbeid både diagnosespesifikt og tematisk for områder som er
- spesielle for Frambu sine sjeldne diagnoser.
- Internasjonalt samarbeid der Frambu har flere partneravtaler med europeiske land
- via EØS midler ("Norwegian Grants").

Arbeidet med virksomhetsplan 2018 startet på Brukermøtet våren 2017, der brukerrepresentanter møtte for å gi innspill til hva de ønsket Frambu skulle fokusere på

fremover. De ansatte jobbet med innspill til virksomhetsplanen avdelingsvis og i grupper, og kom med skriftlig tilbakemeldinger til ledelsen. I desember 2017 ble planen lagt fram for styret som orienteringssak. NKSDs leder godkjente årsplanen for 2018 i januar.

2.2 Brukermedvirkning

Det gjennomføres ett Brukermøte i året. På dette møtet deltar representanter for en del brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnosene som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager og her drøftes tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre, velges på Brukermøtet.

Det er også et nært samarbeid med brukerorganisasjoner og brukerrepresentanter på de ulike tjenesteområdene.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentantene inviteres 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 gjorde vi også i 2018.

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

I Frambus Forsknings- og innovasjonsstrategi for 2017 – 2019 står det følgende om brukermedvirkning:

"Brukerperspektivet i Frambus forskning

Brukerkunnskap er en viktig forutsetning for brukermedvirkning, som alltid har spilt en viktig rolle på Frambu. Brukermedvirkning er også ett av flere satsningsområder i *Helseomsorg21*, og knyttes på denne måten til forskning og innovasjon (s 15):

Brukermedvirkning er særlig viktig i tjenesteforskning og kliniske studier, det vil si i den pasient- og praksisnære forskningen, og i tjeneste og produktinnovasjon. At dette må være et viktig element i en forskningsstrategi for Frambu kommer også til syne i regjeringens oppfølgingsplan til *HelseOmsorg21*, der det stilles et eksplisitt krav til offentlig finansiert helseforskning om at brukerperspektivet skal ivaretas. Konkret for Frambus del er det viktig å ha et stadig fokus på forskning, særlig i de minste foreningene/foreldregruppene, der antallet personer med diagnose er lite og forskningsbasert kunnskap derfor er mangelfull.»

2.3 Økonomi/Regnskap

3.3 Økonomi/ budsjett

Frambu har i dag ansvaret for mer enn 400 diagnoser. Dette er langt flere enn de øvrige sentrene i NKSD. Gitt at diagnosene er medisinsk definert, er det på et kompetansesenter som har et slikt ansvar behov for bred medisinsk kompetanse. I dag har Frambu tre leger som deler det medisinske ansvaret for alle disse diagnosene. Dette er etter vår vurdering for lite. Det er i dag et tydelig styringssignal om at virksomheter i offentlig sektor skal ha et stort fokus på digitale verktøy og arbeidsformer. Selv om Frambu er en privat stiftelse, er driften i det store og hele finansiert gjennom offentlige midler, og som del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser en del av det offentlige helsetilbudet. Det er derfor liten grunn til å regne med at Frambu er unntatt fra disse styringssignalene. Samtidig er det nødvendig for Frambu som kunnskapsorganisasjon å ha et tydelig fokus nettopp på digitale verktøy og arbeidsformer, fordi det vil kunne gjøre tjenestene våre bedre, og i tillegg sørge for at de når flest mulig. I strategien for den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser er «likeverdig tilbud» et av satsningsområdene. Frambu vil som et ledd i planer og styringssignaler, arbeide målrettet for å digitalisere alle tjenestetilbudene ved sentret. Vi tenker at dette er fremtidsrettet arbeid for å gi likeverdige tjenester av høy kvalitet til personer med en sjelden diagnose. Vi ser for oss at dette arbeidet vil kreve ansatte med annen kompetanse enn vi har i dag. Med en utvikling mot mer bruk av digitale verktøy og arbeidsmåter i kunnskapsarbeid vil vi i framtida få et økende behov for kompetanse innen e-læring, spillutvikling og koding, sett i forhold til mer tradisjonelle kompetanseområder.

Behov for endring i bemanning: (prioritert rekkefølge)

1. Økt legeressurs med 100% stilling
2. Økt ressurs 100% for person med kompetanse innen digital tjenesteinnovasjon

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

3.1 Totalt antall registrerte brukere/pasienter * SE EGET VEDLEGG

Diagnosenavn	ICD-10 -kode	Orpha- nummer	2017	2018	2018 vs 2017	Mottatt tjenester i 2018
(Navn på diagnose)						
Etc...						
Totalt			4985	5186	284 **	716

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.

**** Dette er antall nye registrerte brukere i 2018**

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 2018
				2018	2017	
Akershus	258	366	16	640	602	95
Aust-Agder	50	63	2	115	102	21
Buskerud	93	162	9	264	255	36
Finnmark	27	29	2	58	51	14
Hedmark	95	118	5	219	211	34
Hordaland	154	273	10	439	424	45
Møre og Romsdal	111	162	10	283	282	28
Nordland	98	158	4	260	253	32
Nord-Trøndelag	*	*	*	*	153	*
Oppland	84	108	8	200	187	33
Oslo	250	316	17	584	545	105
Rogaland	175	237	8	420	404	59
Sogn og Fjordane	43	52	3	98	95	13
Sør-Trøndelag	*164	*254	* 4	*422	258	24
Telemark	60	108	6	174	171	26
Troms	91	127	2	220	210	*44
Vest-Agder	67	78	5	150	151	19
Vestfold	126	192	10	328	322	47
Østfold	122	163	5	291	279	38
Annet	6	15	5	21	22	3
Totalt	2074	2981	131	5186	4985	716

***Sør- og Nord-Trøndelag er slått sammen til ett fylke fra 01.01.2018**

4 Aktiviteter og resultat

I dette kapittelet presenteres senterets resultater (kolonne 3) for resultatmål i sentrenes virksomhetsplan for 2018 (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
- Likeverdig 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, og under er en del av dem som allerede er bestemt: 1. NF1 Joint Global Neurofibromatosis Conference 2018 2. Nettverk Funksjonshemmede, seksualitet og samliv 3. PRISMS 10 th International Conference <i>Honoring the Past, Treasuring the Present, Shaping the Future</i> 4. 34rd Annual Q Conference for the Scientific Study of Subjectivity	Gjennomført Deltatt på 40 nasjonale eller internasjonale konferanser Holdt innlegg på 15 nasjonale eller internasjonale konferanser
A2	Videreutdanning	Videreutdanning i ledelse (30 studiepoeng i ledelse og anvendt organisasjonspysykologi) ved/BI Videreutdanning i ledelse (30 stp i personaladministrasjon/personalledelse og organisasjonspysykolog) ved HiØ	Gjennomført
A3	Hospitering (Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet i C4)	Ågrenska familievistelse VCFS – 1 person Hospitering på Beitostølen helsesportssenter: 1) Barnas Ridderuke. 1 miljøarbeider og 5 lærlinger 2) 2 pedagoger, 1 ergoterapeut og 2 spesialpedagoger 3) Barnehabiliteringstjenesten på Ullevål, 1 KEF	Gjennomført

A4	Annet	Kompetanseheving gjennom deltagelse på bruker- og fagkurs på Frambu: Diagnosekunnskap Samtale med barn og ungdom med diagnose og søsken	Gjennomført
----	-------	---	-------------

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 a. 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 2018 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>	
	Forfattere	<u>Hope, Sigrun, Nordstrøm, Marianne, Retterstøl, Kjetil Iversen, Per Ole, Kolset, Svein Olav</u>
	Tittel	Retten til et helsefremmende kosthold for personer med utviklingshemning
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Tidsskrift for Den norske legeforening (ISSN 0029-2001) 2018
	PMID	29357630
	Forfattere	Nag,H, Nordgren,A., Anderlid,B-M., og Nærland,T
	Tittel	Reversed gender ratio of autism spectrum disorder in Smith-Magenis syndrome
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Molecular Autism (ISSN 2040-2392) 2018
	PMID	29321841
	Forfattere	<u>Bakke, K.A., Howlin, P., Retterstøl, L., Kanavin, Ø. J. Heiberg, A., Nærland, T</u>
	Tittel	Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Molecular Autism (ISSN 2040-2392) utgivelse:2018-01-08
	PMID	29340132
	Forfattere	<u>Fiermestad, K., Nyhus, L Kanavin, Ø J. Heiberg, A</u>

		Hoxmark, L.B,
	Tittel	Health Survey of Adults with Neurofibromatosis 1 Compared to Population Study Controls
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Journal of Genetic Counseling (ISSN 1059-7700) October 2018, Volume 27, Issue 5 , pp 1102–1110 Cite as
	PMID	29429039
	Forfattere	<u>Lande, Asgeir, Kroken, Mette, Rabben, Kai Fr. Retterstøl, Lars</u>
	Tittel	Temple syndrome as a differential diagnosis to Prader-Willi syndrome: Identifying three new patients
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	American Journal of Medical Genetics. Part A (ISSN 1552-4825)
	PMID	29159982
	Forfattere	<u>Kanavin, Øivind J., Fjermestad, Krister</u>
	Tittel	Gastrointestinal and urinary complaints in adults with hereditary spastic paraparesis
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Orphanet Journal of Rare Diseases (ISSN 1750-1172)
	PMID	29661209
	Forfattere	<u>Svein Olav Kolset, Marianne Nordstrøm, Sigrun Hope, Kjetil Retterstøl, Per Ole Iversen</u>
	Tittel	Securing rights and nutritional health for persons with intellectual disabilities – a pressing challenge
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Food & Nutrition Research 2018.
	PMID	<u>29899685</u>
	Forfattere	Nina Gram Garmann, Kristian E. Kristoffersen , Hanne Gram Simonsen
	Tittel	Phonological patterns (templates) in 5p deletion syndrome
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Clinical Linguistics & Phonetics, 2018, 32(2), 101 - 113
	PMID	28498724
	Vitenskapelige artikler uten PMID:	
	Forfattere	Marianne Nordstrøm
	Tittel	"Ernæringsbehandling av pasienter med spinal muskelatrofi - en litteraturstudie"
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Norsk Tidsskrift for Ernæring, desember 2018
	Forfattere	Vatne, TM

	Tittel	«Hvem skal ta omsorg for omsorgsarbeideren»
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Fagbladet, 2018, januar
	Forfattere	Kaja Giltvedt , Hanne Ludt Fossmo, Jeanette Koht.
	Tittel	Fysioterapi ved arvelig ataksi
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Fysioterapeuten 6/2018
	Forfattere	Hanne Ludt Fossmo, Elizabeth Holtebekk, Kaja Giltvedt , Andreas Rosenberger Dybesland, Petter Schandl Sanaker, Kristin Ørstavik
	Tittel	Fysisk trening hos voksne med arvelig muskelsykdom
	Tidsskriftnavn, årstall, utg (volume), nr (issue), sidetall	Tidsskrift for Norsk Legeforening, 2018. doi: 10.4045/tidsskr.17.1024

A6	Avlagte doktorgrader <i>Oppgi doktorgrader knyttet til det nasjonale oppdraget, avlagt i rapporteringsåret. Pågående doktorgradsprosjekter oppgis under A7 Pågående forskningsprosjekter.</i>	
	Navn på kandidat	

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>	
1	Prosjekttittel	Søskenprosjektet 1-3 (SIBS) Intervensjon for søsken og foreldre til barn med kroniske funksjonsnedsettelse.
	Prosjektleder	Torun Vatne
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt Psykologisk institutt, Universitetet i Oslo; NevSom; Senter for sjeldne diagnoser.
	Oppstartår	2012
	Forventet prosjektslutt (år)	2021
2	Prosjekttittel	Variasjon i kroppslig kjønnsutvikling Tema: Kartleggingsprosjekt om personer med variasjon i kroppslig kjønnsutvikling, fra Frambu personer med andre kjønnskromosomvarianter enn 46 XX/XY.
	Prosjektleder	Frambu-ansvarlig: Anne-Grethe Myhre.
	Ansvarlig institusjon	Senter for sjeldne diagnoser

	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2019
3	Prosjekttittel	Langtidsoppfølging av personer med medfødt usikkert somatisk kjønn.
	Prosjektleder	Anne Wæhre, SSD. (Ansvarlig Frambu : Anne Grethe Myhre)
	Ansvarlig institusjon	SSD
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2032
4	Prosjekttittel	Duchenne muskeldystrofi i Norge.
	Prosjektleder	Magnhild Rasmussen (Ansvarlig Frambu : Anne Grethe Myhre)
	Ansvarlig institusjon	Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN)
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☒ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2013
	Forventet prosjektslutt (år)	2020
5	Prosjekttittel	<i>Del to av Kartlegging 30+ -prosjektet</i> Funksjon og aldring blant godt voksne med HSP og NF1.
	Prosjektleder	Lise B Hoxmark
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☒ Helse Vest ☐ Helse Nord ☐ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt NASPA; NF1-foreningen; NTNU.
	Oppstartår	2014
	Forventet prosjektslutt (år)	2026
6	Prosjekttittel	Arvelige bevegelsesforstyrrelser - mot bedre diagnostikk og behandling for nevrotransmittersykdommer
	Prosjektleder	Øivind Kanavin
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt OUS; Vestre Viken HF.
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2018

7	Prosjekttittel	BupGen-Prosjektet Longitudinelt studie om sammenheng genotyp-fenotyp ved utviklingsforstyrrelser.
	Prosjektleder	Krister W Fjermestad (Frambus ansvarlige)
	Ansvarlig institusjon	Ledes fra OUS.
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt Partnere er NevSom og en rekke nasjonale klinikker/sentre.
	Oppstartår	2017 (Frambu)
	Forventet prosjektslutt (år)	2050
8	Prosjekttittel	Smith-Magenis` syndrome (PhD-prosjekt)
	Prosjektleder	Heidi Nag
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2015
	Forventet prosjektslutt (år)	2019
9	Prosjekttittel	Fontan circulation and cardiopulmonary function: prognostic factors, hemodynamics and long-term effects
	Prosjektleder	Thomas Møller, OUS (Ansvarlig Frambu : Anne Grethe Myhre)
	Ansvarlig institusjon	Barne- og ungdomsklinikken, OUS
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2020
10	Prosjekttittel	XXY Nordic – the Nordic Klinefelter Study – del 1 pilot
	Prosjektleder	Krister W Fjermestad
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☒ Internasjonalt NevSom; Norsk Klinefelterforening; Psykologisk institutt, Universitetet i Oslo; Århus Universitet, Danmark; Århus Universitetssykehus, Danmark; Karolinska Institutet, Sverige.
	Oppstartår	2018
	Forventet prosjektslutt (år)	2022
11	Prosjekttittel	Alternerende hemiplegi /ATP1A3 i Norge. Tema: Utprøving av ketogen diett.
	Prosjektleder	Frambu-ansvarlig: Øivind J. Kanavin.
	Ansvarlig institusjon	Frambu

	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☒ Helse Nord ☒ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt Drammen sykehus, Nordlandssykehuset og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
	Oppstartår	2017
	Forventet prosjektslutt (år)	2018
12	Prosjekttittel	Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning - en kartleggingsstudie av Kleefstras syndrom og Wolf-Hirschhorns syndrom
	Prosjektleder	Lise B Hoxmark
	Ansvarlig institusjon	Frambu
	Samarbeid om analyse og publisering	☐ Helse Vest ☐ Helse Nord ☐ Helse Sør-Øst ☐ Helse Midt-Norge ☐ Internasjonalt
	Oppstartår	2012
	Forventet prosjektslutt (år)	2018

Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A8	Utvikling av informasjons-materiell		«materiell» produseres og distribueres digitalt på frambu.no 9 nye diagnosebeskrivelser 31 oppdaterte diagnosebeskrivelser 19 nye temaartikler 48 opptak av foredrag fra fagkurs/lær om på Sjelden.no (12 fagkurs i 2018 med minst 4 foredrag publisert fra hvert kurs er realistisk) 5 videoer med personlige historier/diagnoseinformasjon 8 podkaster (slik som Silver-Russels syndrom) 1 ny informasjonsfilm om Frambu med brukere som forteller (forberedelse til kurs etc) 5 andre diverse filmer (markedsføring av kurs etc)

			Videovisninger i 2018: 50 000 (YouTube, Vimeo)
A9	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Bidrar til registrering i «Muskelregistret»	Gjennomføres på alle aktuelle kurs og veiledningstjenester
A10	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Utviklingsarbeid knyttet til Soma med utvikling av systemer for digital samhandling med brukerne og søknadsbehandling	Arbeidet er i gang
A11	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Implementering av nytt elektronisk avviks-/kvalitetsbehandlingssystem via Simployer Løpende kvalitets- og utviklingsarbeid knyttet til Frambus kvalitetssystem og faghåndbøker Brukerevalueringer som bakgrunn for utviklingsarbeid	Gjennomført etter oppsatt rutine
A12	Innovasjon	Utvikling av <i>virtual reality</i> -rom Video som dokumentasjonsverktøy knyttet til miljøarbeid og annet pedagogisk arbeid Bruk av kreative digitale verktøy i miljøarbeidet, med utprøving og utvikling av disse ferdighetene hos våre brukergrupper	Gjennomført
A13	IKT	Systemer som støtter opp om digitalt førstevalg: søknadsskjema på nett, Sharepoint, skylagring, telefoni,	Arbeidet er i gang
A14	Annet	«Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser»	Pilotprosjekt i samarbeid med Høgskolen Innlandet, der vi har utarbeidet læreplan for et studie som gir 15 studiepoeng på bachelornivå. Studiet blir satt i gang i januar 2019.

4.1.2 Internasjonalt kompetansebyggende arbeid

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
-----------	-------------	----------

A15	Deltagelse i internasjonale forskningsprosjekter	Klinefelterprosjektet -Nordisk oppstartsprosjekt (samarbeid med NevSom, Århus Universitet, Karolinska Universitet og Klinefelterforeningen).	Gjennomført som planlagt
A16	Deltagelse i andre aktuelle internasjonale faglige nettverk	Rarelink Eurordis Kommunikasjonsforum SSIEM-dietitians Group Redaksjonen i Sjelden.no Deltagelse i OCHER nettverket og Verona-gruppen (forskernettverk)	Rarelink: 2 møter og 2 videomøter. Lenkesiden lukket. Frambu er medlem. Deltok på årsmøte og konferanse. Kommunikasjonsrådgiverne deltok på to årlige møter Kommunikasjonsrådgiver medlem av redaksjonen. To dagsmøter og sjeldenforum som er på vk
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: 50	55
		Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser (antall): 100	59
		Konsultasjoner/veiledning på senteret (antall): 20	31
B2	Kurs/ opphold/ seminar/ Konferanser	27 brukerkurs 3 helseleire 10 gjestekurs	24 brukerkurs – 854 delt. 3 helseleire – 142 delt. 12 kurs over 9 uker – 437 delt.
B3	Annet (Dette var punkt B10 i vår VP)	70 oppdrag med informasjon om diagnoser gitt på møter og ulike samlinger der fagpersoner er målgruppen. Disse oppdragene kommer gjærne i form av søknader til sentret.	108

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	12 fagkurs på sentret	Gjennomført 10 – 934 delt. (inkl.B6)
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	2 representanter fra Frambu i Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer; «Barns beste»- forskernetttverk To representanter fra Frambu i tverrfaglig forskningsgruppe for barnepalliasjon, ledet av OsloMet	Gjennomført
B6	Konferanser/ Seminar	4 regionale fagkurs i helseregion, Nord, Vest og Sørøst	*Gjennomført 3
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Vi underviser regelmessig på høyskoler og universitet, i tillegg til at vi har studenter i praksis på senteret.	Gjennomført

		Følgende fagområder regner vi med å gi undervisning til: medisin, sykepleie, psykologi, spesialpedagogikk, fysioterapi, vernepleie	
B8	Hospitering på senteret	Hospitering av medarbeidere fra Beitostølen	Gjennomført
B9	Annet, f.eks e-læring inkl Sjelden.no	5 "store" e-læringskurs til Sjelden.no	Gjennomført
		Antall deltagere på Frambus nettkurs:	
		Klinefelters syndrom	13 deltakere
		Dystrofia myotonika - tilrettelegging i skolehverdagen	34 deltakere
		Smith-Magenis' syndrom:	84 deltakere
		NF1 - tilrettelegging i skolehverdagen (oppdatert versjon 2018)	12 deltakere innlogget + 102 deltakere som har klikket på kurset uten å logge seg inn
		Søskenintervensjonen - SIBS:	55 deltakere
		Prader-Willis syndrom - introduksjonskurs for tjenesteytere	125 deltakere
		Totalt	323 deltagere

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 2018.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	15t
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	154t
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	67 t
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	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2018	236 t

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	Forventer samme nivå som i 2017	Frambu er omtalt eller brukt som kilde i 75 mediesaker i løpet av 2018 (jfr. Retriever)
B11	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Like mange eller flere som forskningsartikler bl.a en artikkel fra prosjektet « <i>Svært sjeldne kromosomavvik</i> » planlegges publisert i «Velferd»	Delvis gjennomført
		Plakater	5 Postere
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	Nytt nettsted Forventer samme aktivitet som i 2017	Facebook Antall følgere 13 975 Egne innlegg 309 Meldinger (lukkede via messenger) 206 stadig økende antall meldinger på veggen Twitter Antall følgere: 1178 Antall tweets: 106 YouTube Nye videoer: 31 Antall visninger: 31 700 Vimeo Nye videoer: 224 Antall visninger: 41 352 SoundCloud

			Nye podcaster: 11 Antall avspillinger: 4 346 Chat (antall henvendelser besvart): 215 Deltakere på Frambus nettkurs på Sjelden.no: 516
	Formidling tilbake til deltakerne	Nyhetsbrev til deltakere i forskning	Ikke gjennomført som nyhetsbrev

4.2.4 Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	Samarbeid og besøk fra andre land – kontinuerlig prosess. Mulige partneravtale etter tildeling av EØS-midler i 2018 12-13 April på Frambu: “Workshop on Creating a Sustainable Environment for Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions.” Joint workshop of the EU-funded projects INNOVCare and RD-Action.	Gjennomført Gjennomført av Frambu og EURORDIS.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	Frambu er medlem i EURORDIS og er deltaker i prosjektet INNOVCare. Medlemsmøte og konferanse i Wien mai 2018 . Etablering av RareResourceNet. Frambu er medlem i interimstyret.	Gjennomført
B15	Evt annet		

4.3 Likeverdig 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 2018. Resultatene i 2018 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Vi er i gang med arbeidet som skal føre til et digitalt førstevalg for alle tjenester Vi vil også ha mer fokus på	Arbeidet med dette er i gang. ved Frambu. 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. Frambus bidrar via Sjelden.no til å tilby kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen.	
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 Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer. I gruppen er det representanter for Statped midt og Statped sørøst, Rikshospitalet og Norsk Spielmeier-Vogt forening. Statped midt og Frambu har i tillegg et utvidet jevnlig samarbeid. Samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde	Gjennomføres som planlagt.
C3	Senterets samarbeid med andre aktuelle nasjonale og regionale virksomheter (NAV, Statped)?	Samarbeidsprosjekt med Statped	Gjennomføres som planlagt
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	Frambu har ikke klinisk aktivitet.	
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Alle Frambus diagnoser er faseplassert. Plasseringen brukes i utarbeidelse av kurskalender, i vurderingen av veiledningsform, nivå på dokumentasjon etc. Alle diagnosenes plassering blir gjennomgått én gang i året.	Gjennomføres som planlagt

4.3.1 Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C6	Bidrag til at flere norske miljøer er involvert i European Reference Networks (ERN).		

C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.	Frambu er fullverdig medlem i Eurordis	Gjennomført
----	---	--	-------------

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. Omfanget er 10 til 15 høringer pr. år. De fleste sendes Fellesenheten som bearbeider dem og sender dem inn; noen sender Frambu direkte etter avtale med Fellesenheten. Dette aktivitetsnivået planlegges opprettholdt. Annen type deltagelse i lignende arbeid forekommer også.	Gjennomført Gitt innspill til 9 høringer og vurdert og støttet NKSD i at det ikke avgis høringssvar på 11 høringer.
D2	Sikker digital kommunikasjon med brukerne	Kurssøknader på nett Sikker e-post Markedsføring av våre tilbud til brukere	Er under utarbeidelse
D3	Vertskap for staben i Sjelden.no	Redaktør, kursutvikler og multimedieprodusent har base på Frambu	Gjennomført.