

Årsrapport

Frambu

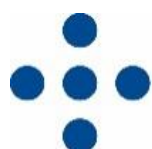
2017

Antall årsverk: 77

Tildeling 2017: kr 64.651.245,-



FRAMBU



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	6
2.3	Økonomi/Regnskap	7
2.3.1	Evt behov for endringer i bemanning	8
3	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling.....	9
3.1	Totalt antall registrerte brukere/pasienter	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	15
4.2	Kunnskapsspredning.....	15
4.2.1	Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")	15
4.2.2	Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper.....	16
4.2.3	Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre .	17
4.2.4	Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid	20
4.3	Likeverdig tilbud	20
4.4	Annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted	22
BLD	22	
NOU 2016:17	På lik linje. Åtte løft for å realisere grunnleggende rettigheter for personer med utviklingshemming	22

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 spesialiserte 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.

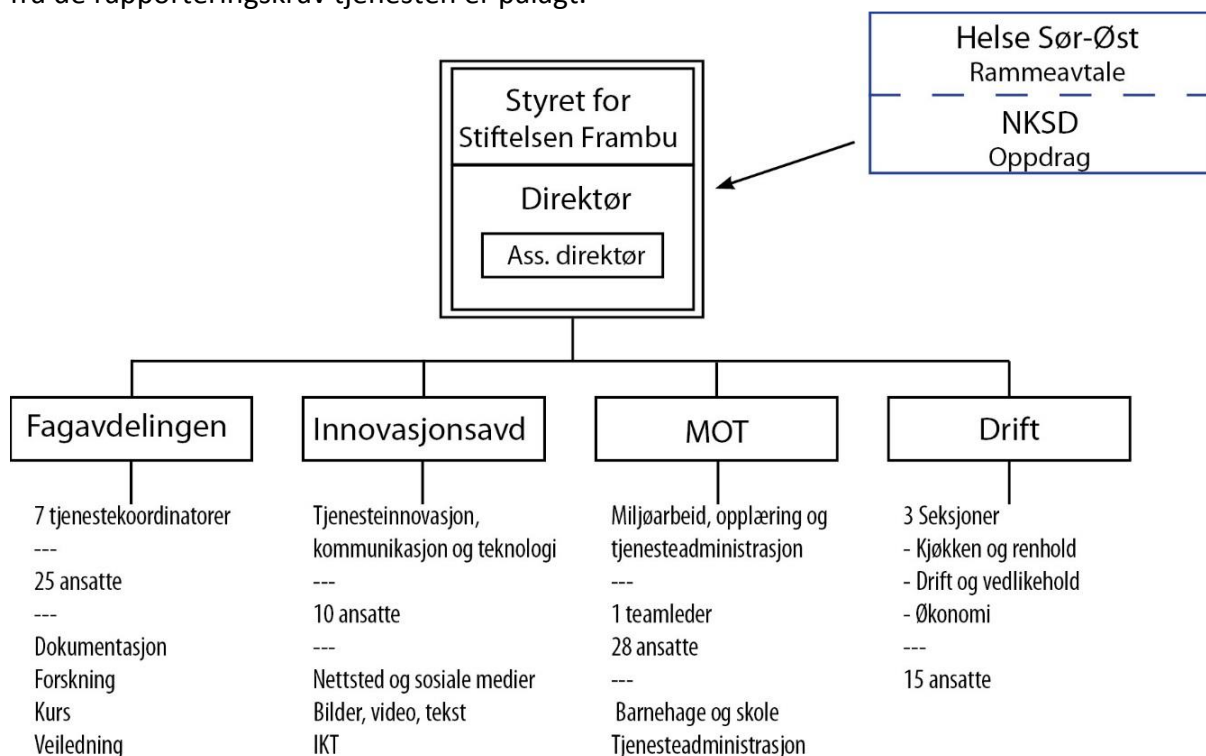
Årsrapporten til *Frambu* er utarbeidet etter felles mal for kompetansesentrene under Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)¹. I kapittel 2 gis en presentasjon av senteret. I kapittel 3 gis tallrapport (antall registrerte brukere, brukere som er gitt tilbud i 2017, diagnoser, geografisk fordeling m.m.) mens kapittel 4 viser resultat for planlagte aktiviteter for 2017, 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.



Frambu er en stiftelse med eget styre. Det er nå 77 årsverk ved senteret. Frambu ble åpnet i 1955 og var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til funksjonshemmede barn og unge. Fra 2014 ble Frambu et av de ni sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

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.

Tjenesteområdet tilbyr brukerne og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Det betinger en tverrfaglig og kunnskapsbasert tilnærming hos våre medarbeidere og legger til rette for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Dersom det legges til rette for det, tilbyr tjenesteområdet også 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 sjeldentjenesten gir tjenesteområdet 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 at 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 3 eksterne representanter, 2 brukerrepresentanter og 2 representanter for de ansatte. Det avholdes ordinært 4 styremøter pr. år. 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 drift 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.

Den andre hoveddelen er områdene som utøver kompetansetjenestene. Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 400 sjeldne diagnoser.

Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- Brukerkurs for familier og voksne med sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir, som er et kurstilbud brukere 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 som i økende grad skjer via videokonferanser, men fortsatt også lokalt.
- Dokumentasjonsarbeid som baserer seg på en kunnskapsbasert praksis.
- Formidling av kunnskap gjennom fagpersoner og gjennom stadig nye digitale løsninger som e-læring, portal/web, sosiale medier osv.
- Forskning og utviklingsarbeid både diagnosespesifikk 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 for 2017 startet på brukermøtet våren 2016, der brukerrepresentanter ga innspill til hva de ønsker Frambu skulle fokusere på fremover. De ansatte jobbet med innspill til virksomhetsplanen avdelingsvis og i grupper, og kom med skriftlig tilbakemeldinger til ledelsen. Årsrapporten for 2017 er tilbakemelding på oppnådde resultater av planen.

2.2 Brukermedvirkning

Det gjennomføres et Brukermøte i året. På dette møtet deltar representanter for brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnoser 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 ulike tjenesteområdene

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu. 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.

Samarbeid om kommunikasjonsprosjekter

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

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter

Frambu har utarbeidet en ny Forsknings- og innovasjonsstrategi for 2017 – 2019 og her står det 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):

Virksomhetsplan 2017 for Frambu, side 9 av 17

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 lavt og forskningsbasert kunnskap derfor er mangelfull.»

2.3 Økonomi/Regnskap

Frambu mottar et stadig redusert budsjett i forhold til lønns- og prisstigningen i samfunnet slik resten av helsevesenet også gjør. Samtidig skal vi ta inn flere diagnoser som en del av ambisjonen NKSD har satt seg. Dette vil bli krevende, og forutsetter at midlene som ligger sentralt i NKSD gjøres tilgjengelig for sentrene og at fordelingen også tar hensyn til størrelsen og aktiviteten på de respektive sentre. Frambu har de siste årene forbrukt oppsparte midler for å gjøre større og mindre vedlikeholdsløft på bygningsmasse ved Frambu og investering av IKT infrastruktur.

En konsekvens av de årlige reduserte budsjettene er effektivisering i organisasjonen, og antall fagpersoner knyttet til kjerneområdene er gjennom dette betydelig redusert. Flere fagpersoner har gått av med pensjon de siste årene, og ikke alle disse er blitt erstattet med nyansatte. Spesielt godt merkes mangel på psykologressurs.

Med målet om å gi kompetansesentertilbud til flere diagnoser som i dag ikke har sentertilhørighet, ser vi for oss at vi fremover skal ta imot nye brukere med nye diagnoser. Den raske utvikling på det medisinske området både i forhold til mer finmasket diagnostisering og behandling, krever en kontinuerlig oppdatering på det medisinske fagområdet.

2.3.1 Evt behov for endringer i bemanning

Med dette utgangspunktet vurderer vi at det er behov både for ny lege- og psykologstilling ved Frambu.

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

3.1 Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10 -kode	Orpha- nummer	2016	2017	2017 vs 2016	Mottatt tjenester i 2017
(Navn på diagnose)						
Etc...						
Totalt			4428	4985	275	772

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.

Se eget vedlegg for punkt 3.1

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 2017
				2017	2016	
Akershus	256	331	15	602	541	94
Aust-Agder	42	58	2	102	83	20
Buskerud	95	149	11	255	224	45
Finnmark	22	27	2	51	45	11
Hedmark	94	111	6	211	176	44
Hordaland	150	264	10	424	385	60
Møre og Romsdal	114	159	9	282	257	37
Nordland	107	146	5	253	228	45
Nord-Trøndelag	63	89	1	153	133	21
Oppland	81	100	6	187	160	32
Oslo	233	299	13	545	483	100
Rogaland	168	232	4	404	363	49
Sogn og Fjordane	42	51	2	95	86	23
Sør-Trøndelag	106	149	3	258	230	30
Telemark	58	127	6	171	146	30
Troms	85	124	1	210	196	22
Vest-Agder	65	83	1	151	137	23
Vestfold	126	185	11	322	284	44
Østfold	116	168	5	279	253	39
Annet	10	12	0	22	18	3
Totalt	2033	2837	115	4985	4428	772

4 Aktiviteter og resultat

I dette kapittelet presenteres senterets aktiviteter i 2017 og resultat er for disse. 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, deltagelse i tverrfaglige team, delte stillinger 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	Det prioriteres deltagelse på aktuelle kurs og seminarer på samme nivå som i 2016 (19 ansatte har deltatt på ulike nasjonale og internasjonale konferanser i 2016) Det er satt av 2 uker til opplæring internt på Frambu som inkluderer styrking av digital formidlingskompetanse	Gjennomført Det har vært deltagelse med innlegg/posterpresentasjoner på 23 kurs/konferanser
A2	Konferanser	Det prioriteres deltagelse på aktuelle konferanser på samme nivå som i 2016	Gjennomført Det har vært deltagelse på 38 konferanser hvor av 9 diagnosespesifikke
A3	Videreutdanning	2 ansatte er i gang med deltidsstudier på mastergradnivå 1 ansatt er i gang med PhD-prosjekt Det utarbeides kompetansehevingsplan for den enkelte ansatte på alle nivåer i organisasjonen	2 ansatte har gjennomført masterstudium. PhD-arbeidet går som planlagt

A4	Deltagelse i tverrfaglige team, delte stillinger og hospitering (Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet i C3)		En representant i Samarbeidsgruppen for NCL-sykdommer; En representant i CHARGE nettverket. Fire representanter i fagråd for PWS En representant i «Barns beste»- forskernettverk Hospitering på BHSS Klinisk ernæringsfysiolog har 20% stilling på EMAN Se også B6
----	--	--	--

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 med PubMed-ID skal i A6 (av hensyn til e-rapport). Andre vitenskapelige artikler (uten PMID) skal i A8.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A6	Forskningsproduksjon, vitenskapelige artikler i PubMed: Forfatter, tittel	12 vitenskapelige artikler	PMID
	Lande A, Kroken M, Rabben K, Retterstøl L,	Temple syndrome as a differential diagnosis to Prader-Willi syndrome	29159982
	Fjermestad K, Stokke S,	Sleep problems and life satisfaction as predictors of health in men with chromosome aneuploidies	28632005
	Garman N, Kristoffersen K, Simonsen H,	Phonological patterns (templates) in 5p deletion syndrome	28498724
	Vatne T, Zahl E,	Emotional communications support groups for siblings of children with disabilities	28637611
	Nag HE, Bergsaker DK, Hunn BS, Schmidt S, Hoxmark LB.	A structured assessment of motor function, behavior, and communication in patients with Wolf-Hirschhorn syndrome.	28818479
	Bakke KA, Howlin P, Retterstøl L, Kanavin Ø, Heiberg A, Nærland T	Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome	DOI 10.1186/s13229-017-0185-1
A7	Doktorgrader: Navn på kandidat	1-2 doktorgradsprosjekter under utarbeiding	Ingen avlagt i 2017

	Tittel på avhandling		
A8	Andre artikler, forsknings- og fagutviklingsprosjekt: Tittel/problemstilling	Tidsskrift/Prosjektleder/ Ansvarlig/Samarbeidspart Forfattere.	Evt prosjektnr/ CRISTin-ID:
		Videreføring av igangværende prosjekt: Søsken-prosjektet BupGen-prosjektet 30+-prosjektet Smith-Magenis` syndrom (PhD- prosjekt) Planlagte prosjekter: Arvelige bevegelsesforstyrrelser –mot bedre diagnostikk og behandling for nevrotransmittersykdommer (Øivind J. Kanavin) Alternierende hemiplegi /ATP1A3 i Norge. Utprøving av ketogen diett (Øivind J. Kanavin) Ernæringsrelaterte helseutfordringer ved spinal muskelatrofi: etablering av forskingsnettverk, aktuelle forskningsmetoder og doktorgradsprosjekt (Eman, i samarbeid med Frambu (Marianne Nordstrøm)	Alle er i arbeid i henhold til fremdriftsplan
	ATP1A3 relatert sykdom, dystoni, ataksi eller alternierende hemiplegi in childhood (AHC)	Øksendal N, Mero IL, Skogseid IM, Kanavin Ø , Toft M, Koht J	
	Hvordan støtte foreldre til barn med livsforkortende sykdom?	<u>Kronikk</u> av Torun Marie Vatne . Tidsskrift for Den norske legeforening, 6.juni 2017	28597637
	Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander: Duchennes muskeldystrofi	Holtebekk E, Giltvedt K , Rasmussen M, Fossmo HL, HovB, Jæger TL	I «Fysioterapeu ten 9, 2017
	Bokanmeldelse Tidsskrift for Den norske legeforening	Berører jo, men rådgir ikke. Vatne TM	29181939

Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A9	Utvikling av informasjonsmateriell (som prosjekt)	Beskrive alle nye diagnoser senteret får ansvar for (først kort, deretter mer utfyllende) og oppdaterer/utvider øvrige beskrivelser etter behov og kapasitet. Oppdatere halvparten av beskrivelsene våre. Opplæringsplan for å styrke ansatte i digital formidlingskompetanse, slik at de er bedre rustet til å være innholdsleverandører til Sjelden.no	Gjennomført
A10	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Bidra til registrering i «Muskelregisteret»	Gjennomført
A11	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Frambu bruker SOMA i sin registrering	Gjennomført
A12	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Frambu har prosedyrebeskrivelser for hele virksomheten for å sikre kvalitet i alle ledd. Når det gjelder kompetansetjenestens fagområder, er det utarbeidet en omfattende prosedyrebeskrivelse i «Sånn gjør vi det på Frambu». Dette inneholder også prosedyrer for evalueringer av tjenesteområdene og oppfølging av disse. Kvalitetsmålingene følger BOK-konseptet (Brukeropplevd kvalitet)	Gjennomført
A13	Innovasjon	15 foredrag eller postere synliggjort på nasjonale eller internasjonale forskningskonferanser.	Gjennomført Holdt innlegg/ posterpresentasjon på 23 kurs/konferanser

		Prosjektet «Sjelden.no - trinn 2»	
A14	IKT	Følge utarbeidet plan for IKT strategi Fokus på ansattes sikkerhetsbevissthet – og rutiner.	Gjennomført

4.1.2 Internasjonalt kompetansebyggende arbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A15	Deltagelse i internasjonale forskningsprosjekter		
A16	Deltagelse i andre aktuelle internasjonale faglige nettverk		Innlegg på: -20th SSBP International Research symposium, Leiden -Excellence in pediatrics conference, Wien
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: 75 Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 75 Konsultasjoner/veiledning på senteret: 25	Utreiser: 64 Nettmøter/video- /telefonkonferanser: 36 Konsultasjoner/veiledning på senteret: 27
B2	Kurs/seminar	30 brukerkurs à 3 – 5 dager 10 «gjestekurs» à 5 dager 4 Helseleire	Gjennomført: 29 brukerkurs – 1423 deltagere 10 «gjestekurs» - 435 deltagere 3 helseleire – 140 deltagere
B3	Konferanser	Det planlegges deltagelse på 6 diagnosespesifikke konferanser	Gjennomført (9 diagnosespesifikke konferanser)

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret	16 fagkurs rettet mot helsepersonell og andre faggrupper	Gjennomført 17 fagkurs med totalt 1311 deltagere
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta aktivt i NKSD sitt initiativ for felles register Fortsatt delta i BupGen-prosjektet til Autismeenheten Delta aktivt for at aktuelle brukere registrerer seg i Muskelregisteret Samarbeidsgruppe rundt diagnosen JNCL Deltagelse i OCHER nettverket og Verona gruppen (forskernettverk)	Gjennomført
B7	Konferanser	40 – 50 Faglige innlegg på ulike konferanser nasjonalt og internasjonalt	Gjennomført
B8	Seminar		
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Det planlegges undervisning og veiledning på følgende studier: Sykepleier og helsesøsterstudiet, vernepleier-, masterstudie i telemedisin, psykologi, fysioterapi og spesialpedagogikk og medisin	Gjennomført
B10	Hospitering på senteret	Gjennomføres ved forespørsler	Gjennomført
B11	Læringsplattformen Sjelden.no	50 «Lær om» og 10 Kurs	Gjennomført

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 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	67 t

Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	4 t
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	209 t
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	33 t
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2017	313 timer

4.2.3 Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål. For å synliggjøre denne typen aktivitet rapporteres det likevel på:

- Nettsider og sosiale medier (B12): Treff/rekkevidde/følgere på egne sosiale medier, artikler o.a. på egne nettsider etc)
- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling: Formidling gjennom ikke-vitenskapelige tidsskrifter, Helsenorge.no etc
- Medieoppslag: Der en har bidratt i form av intervju, leserinnlegg, faktaboks mv

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	
	YouTube: antall filmer antall avspillinger	Nye: 104 Nye: 24 677
	Vimeo antall filmer antall avspillinger	Nye: 160 Nye: 29 952
	Egne nettsider:	
	Antall unike brukere	310 550
	Antall økter	463 551
	Antall sidevisninger	1 110 029
	Antall sider pr økt	2,39
	Gjennomsnittlig lengde på hver økt	2 min 21 sek
	Facebook:	
	Antall følgere	12 956
	Egne innlegg	313
	Meldinger (lukkede/messenger) + stadig økende antall meldinger på veggen	148
	Chat (antall henvendelser besvart)	213
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	

B14	Medieoppslag	Oversikt over artikler Frambu har bidratt til eller er omtalt i:
		• Klikk/Kvinneguiden 8. januar 2017: Å være mamma til barn med livstruende sykdom: Hva svarer du når barnet ditt spør «Er jeg her neste jul?» • 10.01.2017: Hereditær spastisk paraparese i Allers • Framtid i Nord 21. januar 2017: - Jeg er lei av slengbemerkningene • Glåmdalen 9. februar 2017: Medisinen som kan hjelpe Gunn koster 6 millioner kroner • UNIK-magasinet diagnose 28. februar 2017: - Vi visste det før diagnosen var fastslått • UNIK-magasinet 28. februar 2017: Som alle andre • UNIK-magasinet 28. februar 2017: Et spesielt vennskap gjennom 10 år • UNIK-magasinet 28. februar 2017: Typisk tenåring • UNIK-magasinet 28. februar 2017: - Hvorfor kan ikke jeg når alle andre kan? • UNIK-magasinet 28. februar 2017: Et godt liv • VG + 26. mars 2017: Eva Natalis anfall kan ta livet av henne: Sommerfugl-prinsessen • Dagbladet 4. april 2017: Trisomi 18: Terje og Ellen fikk en datter med alvorlig kromosomfeil. – Vi har Martine på lånt tid • Fontene 19. april 2017: Nå spiser Gøril bare en is av og til • Sykepleien 2. mai 2017: En dag for alt • Dagbladet Magasinet 21. mai 2017: De færreste barna med trisomi 18 overlever svangerskapet. En lege ga Ole sjansen til å leve • Utrop (nettavis) 30. mai 2017: På lag med moskeer for forebygging • Altaposten 3. juni 2017: Mister tryggheten med så mange rundt seg • Legetidsskriftet 5. juni 2017: Hvordan støtte foreldre til barn med livsforkortende sykdom? • Morgenbladet 23. juni 2017: Hvordan støtte foreldre til barn med livsforkortende sykdom? • Moss Avis 24. juni 2017: Jeg har hatt mye smerter, men humøret har reddet meg • Altaposten 26. juni 2017: Erle har ikke bedt om dette livet • Utrop (papiravis) 29. juni 2017: På lag med moskeer for forebygging • Byavisa Moss 5. juli 2017: Lever med en sjelden sykdom

	• Tønsberg Blad 6. juli 2017: - De har holdt meg oppe • KK 20. juli 2017: Sjelden diagnose: – Datteren min har lært meg mye om livet som ingen andre kunne ha lært meg • Se & Hør Extra 21. juli 2017: Mamma passer på meg (Williams syndrom) • NRK Rogaland 6. august 2017: Skal løpe halvmaraton på tross av sjelden sykdom (Jouberts syndrom) • Aftenposten/A-Magasinet 18. august 2017: Søsken som alle andre • TV2 23. august 2017: Søsken (TV-serie i seks deler) • Innhered 29. august 2017: De siste dagene har hun skapt mye glede for disse barna • Handikapnytt 31. august 2017: Dokumentert søskenkjærlighet • NRK Trøndelag 6. september 2017: Hun oppfyller drømmer til barn som ikke vet om de lever i morgen • Østlandets Blad 14. september 2017: Hva er dagaktivitetstilbud? • Se & Hør Extra 22. september 2017: Jeg blir så glad når du smiler • Dagbladet 23. september 2017: Kampen for et verdig liv • Dagbladet 25. september 2017: Det var vanskelig å takle utseendet mitt etterpå. Mange stirret. • Se & Hør 2017: Michelle var et medisinsk under • Dagbladet 9. oktober 2017: Da gamle barna (Progeria) • Dagbladet 9. oktober 2017: Sjeldent syndrom gjorde at Vegard ikke utviklet seg som andre barn • Notabene nr 9-2017: Sjeldne diagnoser: Hjelper det å skrive bok? • TV2 Nyheter 2. november 2017: For hver dag som går blir disse barna svakere • Dagbladet 5. november 2017: Fire av fem utviklingshemmede er overvektige eller fete: - Tabuet ingen vil snakke om • Dagbladet 6. november 2017: - Nå får jeg henne på fanget for siste gang, tenkte jeg • Dagbladet Magasinet 11. november 2017: Teilo ble skikkelig lei seg da han skjønte han ikke ville bli kortvokst • Dagbladet 17. november 2017: - Jeg ble sjalu på diagnosen • Dagbladet Magasinet 18. november 2017: Familieprosjektet (om overvekt hos utviklingsh.) • NRK radio, Norgesglasset 21. november 2017: Kosthold og helse hos voksne med utviklingshemning
--	--

	- NRK nyheter 21. november 2017: For lite kunnskap i helsevesenet om Turners syndrom (og interkjønn) - NAKUs kunnskapsbank 22. desember 2017: Ernæring, kosthold og diagnose
--	---

4.2.4 Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer		
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk		EURORDIS har godkjent Frambu som fullt medlem i organisasjonen

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 2017. Resultatene i 2017 vil derfor være delmål.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1	Plan for likeverdig tilbud	Omfattende bruk av digitale kanaler, bidrar til at tilbudene både når flere, og sikrer at alle landsdeler og målgrupper kan benytte Frambus tjenester. Videooverførte kurs Veiledningstjenester Frambus bidrar via Sjelden.no til å tilby kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen. Utviklet egen rutine for vårt arbeide rettet mot minoriteter	Gjennomført 997 deltagere har deltatt på fagkurs via videooverførte kurs 3 e-læringskurs for fagpersoner: Gjennomført med 357 deltagere totalt Prader-Willi syndrom:123 deltagere Nevrofibromatose 1: 112 deltagere Smith-Magenis syndrom 122 deltagere
	Beskrivelse av senterets ansvar og oppgaver for diagnoser som også	Samarbeidsavtale inngått med NMK (NMKsamarbeidet). Samarbeidet skal evalueres våren 2017 Utvikle samarbeidet med Nasjonal	Gjennomført

	får tilbud fra andre nasjonale tjenester.	kompetansetjeneste for diagnosen CHARGE	
C3	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet. Samarbeid med klinisk virksomhet (deltagelse i tverrfaglige team, hospitering, delte stillinger) konkretiseres i A4	Det drives ingen tradisjonell klinisk virksomhet ved Frambu	Deltagelse i tverrfaglige team, hospitering, delte stillinger er gjennomført.
C4	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen).	Det planlegges flere prosjekter der Fasemodellen inngår som et naturlig verktøy i utvikling av diagnosetilbudet. Virksomhetsplan 2017 for Frambu, side 16 av 17 1. Fase 2 i tilbudet til CHARGE syndrom 2. Fase 2 i tilbudet til gruppen Svært sjeldne kromosomavvik 3. Fase 4 i tilbudet for Klinefelter syndrom 4. Fase 4 i tilbudet for Nevrofibromatose I	Gjennomført
C5	Internasjonalt arbeid knyttet til likeverdig tilbud, inkl aktivitet knyttet til European Reference Network (ERN) og brukerrepresentasjon i internasjonale nettverk		
		INNOVCare: EU prosjekt. Frambu representert i styringsgruppen.	Avsluttes i 2018.
		INNOVCare Workshop Romania. EU prosjekt. Frambu deltok.	Gjennomført.
		Romania: Inocenti Foundation: EØS prosjekt. Studiebesøk på Frambu og Workshop i Romania..	Gjennomført

		Tsjekkia: National coordination centre for rare diseases in Faculty Hospital Motol. EØS prosjekt. Final project conference.	Gjennomført
		Romania: Rare Disease Day. Frambu invitert og deltok.	Gjennomført
		Malta: Studiebesøk på Frambu. EØS prosjekt.	Gjennomført
		EURORDIS. Annual conference Frambu deltok.	Gjennomført
		Tsjekkia: Studiebesøk av pårørende.	Gjennomført.

4.4 Annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Oversikt høringsinnspill fra Frambu		

Innsendt:	Høringsansvarlig instans og tema	Kommentar
Februar	HOD Forskrift om kommunalt pasient- og brukerregister (KPR)	Sendt høringsinnspill til NKSD
Mars	BLD NOU 2016:17 På lik linje. Åtte løft for å realisere grunnleggende rettigheter for personer med utviklingshemming	Sendt et omfattende høringssvar direkte til BLD etter avtale med NKSD
April	HOD Forslag til unntak fra klagerett for vedtak om forhåndsgodkjent refusjon	Sendt høringsinnspill til NKSD, som førte til at de likevel valgte å sende inn høringssvar
April	ASD En mer effektiv og fremtidsrettet hjelpemiddelformidling	Sendt høringsinnspill til NKSD
April	HOD Høring av forslag om barns rett til å samtykke til deltakelse i forskning	Sendt høringsinnspill direkte til HOD etter avtale med NKSD
Juli	HOD Forslag til endringer i legemiddelforskriften og blåreseptforskriften	Sendt høringsinnspill til NKSD
September	HOD Høring - forslag om varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen	Sendt høringsinnspill til NKSD
September	HDIR Veileder for kommunens oppfølging av brukere med store og sammensatte behov	Sendt høringsinnspill til NKSD

September	KD Forslag til endringer i opplæringsloven og friskoleloven (Plikt til å tilby intensiv opplæring og plikt til flerfaglig samarbeid)	Sendt høringsinnspill direkte til KD. NKSD valgte å ikke sende inn hørings-svar. De har fått kopi.
September	Tvangslovutvalget Innspill med vekt på sjeldne genetiske diagnoser	Sendt høringsinnspill direkte etter oppfordring fra NKSD. De har fått kopi.
September	Statens legemiddelverk Forslag til nye retningslinjer for dokumentasjonsgrunnlag for hurtig metodevurdering av legemidler	Sendt høringsinnspill til NKSD
Oktober	KD Forslag til endringer i barnehage-loven mv. (minimumsnorm for grunnbemanning, skjerpet norm for pedagogisk bemanning og plikt til å samarbeide om barnas overgang fra barnehage til skole og SFO	Sendt høringsinnspill direkte til KD. NKSD valgte å ikke sende inn høringssvar. De har fått kopi. Vårt innspill handlet om overgangen fra barnehage til skole og SFO

Forkortelser

ASD	Arbeids- og sosialdepartementet
BLD	Barne- og likestillingsdepartementet
HDIR	Helsedirektoratet
HOD	Helse- og omsorgsdepartementet
KD	Kunnskapsdepartementet