

Mandat for nasjonalt senter for sjeldne diagnoser

Bakgrunn

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) ble etablert 01.01.2014 som en nasjonal tjeneste for å samordne alle kompetansesentrene for sjeldne diagnoser i Norge. Kompetansesentrene i den nasjonale tjenesten omfatter per 1.12.2024:

- [Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) - Stiftelse
- [Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer - NAPOS](#) - Haukeland universitetssykehus
- [Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE](#) - Oslo universitetssykehus
- [Nevromuskulært kompetansesenter - NMK](#) - Universitetssykehuset Nord-Norge *
- [NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier](#) - Oslo universitetssykehus
- [Norsk senter for cystisk fibrose - NSCF](#) - Oslo universitetssykehus
- [Senter for sjeldne diagnoser - SSD](#) - Oslo universitetssykehus
- [TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser](#) - Lovisenberg Diakonale Sykehus
- [TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) - Sunnaas sykehus **
- [Fellesenheten for de ni sentrene ligger på Oslo universitetssykehus](#), Ullevål, og betjener bl.a. Sjeldentelefonen 800 41 710.

* [Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander \(EMAN\)](#) ved OUS er tilknyttet NKSD gjennom Nevromuskulært kompetansesamarbeid i egen samarbeidsavtale. **Nasjonalt fagnettverk for dysmeli har en koordinator ved Oslo universitetssykehus og samarbeider med TRS på Sunnaas.

NKSD har samordnet virksomhetens aktivitet etter forskrift 1706 m/veileder.

Det ble på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) i 2022 nedsatt et interregionalt arbeid, ledet av Helse Sør-Øst RHF, for å utrede hvordan man best kunne tilrettelegge for raskere og mer likeverdig tilgang til utredning, diagnostikk og høyspesialisert behandling i spesialisthelsetjenester for pasienter med en sjelden tilstand.

Det ble fra departementets side lagt til grunn at NKSD som nasjonal kompetansetjeneste, finansiert og styrt gjennom forskriftsregulering, skulle avvikles. Samtidig ble det lagt til grunn at fagmiljø og kompetanse skulle videreføres da det tar tid å samle og bygge opp kompetanse på et så bredt område med mange og sjeldne diagnoser. I utredningsarbeidet ble det derfor lagt til grunn at en nasjonal overbygning fortsatt behøves for å ivareta kompleksiteten og helheten på sjeldenfeltet.

Utredningsarbeidet ble oppsummert i en rapport til HOD høsten 2023, se vedlegg. Denne rapporten inneholder innsatsområder og konkrete tiltak som er godt forankret hos fagmiljø og brukere, og benyttes som planleggingsgrunnlag for nytt nasjonalt senter sitt arbeid. Rapporten omtales i det følgende som helseregionenes sjeldenrapport.

Avvikling av NKSD og opprettelse av nasjonalt senter for sjeldne diagnoser

Fra 31.12.2024 skal NKSD avvikles som nasjonal kompetansetjeneste gjennom forskriftsregulering. Fra 1.1.2025 skal aktiviteten til det avviklede NKSD videreføres som en nasjonal ressurs gjennom et nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, justert i tråd med føringer i dette mandatet. Se også [Rutine for etablering av nasjonale sentre i spesialisthelsetjenesten](#).

Formål og målgruppe

Formål med Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser er å bygge kompetanse og spre kunnskap gjennom blant annet faglige nettverk, delte stillinger med aktuelle klinikker og samhandling med tjenesteapparatet som har behandlingsansvar for pasienter med sjeldne diagnoser.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser skal tilrettelegge sin virksomhet slik at den understøtter likeverdig og rask tilgang til utredning, diagnostikk, behandling og oppfølging av personer med sjeldne diagnoser i spesialisthelsetjenesten.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser skal ha tjenesteytere i helse- og omsorgssektoren som hovedmålgruppe for sin kunnskapsspredning, men samtidig sørge for samordnet og oppdatert informasjon som kan benyttes av brukerne selv, deres pårørende og andre relevante aktører.

Kontakt med brukere er viktig for å utvikle tjenestetilbudet. Kompetansebygging gjennom brukerrettet aktivitet må planlegges, gjøres systematisk, dokumenteres og gjøres tilgjengelig for at flere skal kunne få hjelp, se omtale under av diagnosegrupper.

Omstillingsarbeid og løpende drift

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser vil fra opprettelsen av være i en omstillingsfase parallelt med å skulle sørge for løpende drift av de ulike kompetanseenhetene som hører inn under senteret.

I helseregionenes sjeldenrapport beskrives ni innsatsområder. Oppfølging av innsatsområdene faller dels innenfor og dels utenfor senterets ansvarsområde. Senteret skal i løpet av første halvår 2025 utarbeide en handlingsplan for oppfølging av innsatsområdene der initierings- og oppfølgingsansvaret tilligger tjenesten selv, og synliggjøre hvordan tjenesten kan bidra med faglige ressurser på innsatsområdene hvor oppfølgingsansvaret ligger utenfor.

Dette må skje i dialog med RHF-enes servicemiljø for nasjonale tjenester, nettverk og sentre. Handlingsplanen revideres årlig eller ved behov, og må også ses i lys av resultatene som forventes å komme fra det europeiske myndighetssamarbeidet [JARDIN](#).

Innsatsområde 2, om hvordan flere diagnoser kan inkluderes ved å gradvis dreie aktiviteten fra et system med fokus på enkeltdiagnoser til et system som ivaretar større sykdomsgrupper, skal gis særskilt prioritet. Det innebærer en gjennomgang av ansvarsområdene til alle de tilhørende kompetanseenhetene for å finne frem til en hensiktsmessig arbeidsfordeling, herunder navngiving av de ulike enhetene som gjenspeiler ansvarsområdet. Som hjelp i dette

omstillingsarbeidet vil senteret ha en styringsgruppe utgått fra de fire eierne, hvor også brukerrepresentanter deltar.

Styring og finansiering

De nasjonale kompetansesentrene som NKSD omfatter per 2024, er alle med unntak av Frambu knyttet til et helseforetak, som igjen er plassert i ulike helseregioner. Det gjøres ingen endring i denne plasseringen.

Den samlede økonomiske rammen for tidligere NKSD videreføres til nasjonalt senter for sjeldne diagnoser. Nye tjenestetilbud må komme som følge av omstillinger og eventuelle frigjorte midler innenfor nåværende rammer.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser v/Oslo universitetssykehus HF er ansvarlig for å sende årsrapport til Helse Sør-Øst RHF. Det regionale helseforetaket gjennomgår årsrapporten, via RHF-enes servicemiljø, før den legges fram for interregionalt fagdirektørmøte.

Styringsgruppe

Det opprettes en midlertidig styringsgruppe for å understøtte omstillingsarbeidet, se punkt om omstillingsarbeid. Styringsgruppen består av representanter for eierne, de fire helseregionene, en representant fra regionalt brukerutvalg og en representant fra Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO). Leder av senteret legger frem utkast til handlingsplan for styringsgruppen og eventuelle saker til drøfting og avklaring.

Styringsgruppen innvirker ikke på etablert administrativ styringslinje og strukturer som ivaretas gjennom RHF-enes servicemiljø for nasjonale tjenester, nettverk og sentre, men er en midlertidig understøttende instans i omstillingsperioden.

Faglig referansegruppe

Det oppnevnes en faglig referansegruppe for Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, med formål og sammensetning som beskrives i [Rutine for etablering av nasjonale sentre i spesialisthelsetjenesten](#).

Evaluerings

Etter 5 år skal RHF-ene i fellesskap gjøre en evaluering av senteret og gjøre en vurdering av om mandat og tilskudd skal videreføres. Evalueringen skal omfatte aktivitet, kvalitet, oppnådde resultater og nasjonal betydning samt referansegruppens tilbakemeldinger. Ansvarlig RHF har ansvar for at slik evaluering og vurdering gjennomføres i samarbeid med alle regioner.

Vedlegg:

Helseregionenes sjeldenrapport