

Nevroutviklingsforstyrrelser i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser – anbefaling om endring av kompetanseansvar.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser ble formelt etablert 1. januar 2025, samtidig som Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser ble avviklet. Formålet 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. Senteret 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.

Med opprettelsen av det nye senteret fulgte et mandat med en tydelig forventning om at flere sjeldne diagnoser skal inkluderes, blant annet ved en gradvis dreining fra et system med fokus på enkelt diagnoser til et system som ivaretar større sykdomsgrupper. Det innebærer en gjennomgang av ansvarsområdene til alle de tilhørende kompetanseenhetene for å finne frem til en ansvarsfordeling som legger til rette for ivaretagelse av større sykdomsgrupper. I [årsrapport for 2025](#) peker senterets referansegruppe på at det er behov for å avklare ansvarsfordeling mellom Enhet Frambu og Enhet hjernesykdommer.

Hva er nevroutviklingsforstyrrelser?

I diagnosemanualen ICD-11 er nevroutviklingsforstyrrelser beskrevet som forstyrrelser i atferd og kognisjon som oppstår i barndommen og som innebærer betydelige vansker med tilegnelse og utførelse av spesifikke intellektuelle, motoriske, språklige eller sosiale funksjoner. Diagnosegruppen nevroutviklingsforstyrrelser inkluderer autisme, ADHD og utviklingshemming, samt ytterligere noen diagnoser som omhandler mer avgrensede vansker med læring, språk eller motorikk.

Flere sentre og tjenester, både på nasjonalt og regionalt nivå, har ansvar for å formidle kunnskap om nevroutviklingsforstyrrelsene utviklingshemming, autisme og ADHD.

- [Nasjonal kompetansetjeneste for utviklingshemming og psykisk helse](#) er etablert for å bygge og spre kunnskap og erfaring om utredning og behandling av mennesker med utviklingshemning/autisme og samtidig psykisk lidelse.
- Regionale kompetansetjenester/fagmiljøer for autisme, ADHD og Tourettes syndrom i alle helseregioner ([RKT i Helse Sør-Øst](#), [RFM i Helse Vest](#), [RFM i Helse Midt](#) og [R-FAAT i Helse Nord](#))

- Regionale kompetansetjenester for habilitering ([RKHAB i Helse Sør-Øst](#), [Regionalt kompetansesenter for habilitering og rehabilitering i Helse Vest](#), [Regionalt kunnskapssenter for habilitering i Helse Midt](#), ingen tilsvarende i Helse Nord)
- [Regional kompetansetjeneste for dobbeltdiagnosen epilepsi og autisme i Helse Sør-Øst](#).

Historien bak nåværende ansvar for nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne diagnoser

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer og dens organisatoriske forgjengere har en lang historikk med nasjonalt kompetanseansvar for nevroutviklingsforstyrrelsene autisme, ADHD og Tourettes syndrom.

Autismeprogrammet og Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom (og narkolepsi) ble etablert i 1994. Som en videreutvikling av Autismeprogrammet ble Autismeenheten etablert i 1999. Regionale kompetanseenheter for autisme, ADHD og Tourettes ble opprettet i 2006. NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier) ble etablert i 2015 ved en sammenslåing av Autismeenheten og Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, og ble en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. I tillegg til disse diagnosene hadde NevSom ansvar for de sjeldne søvnsykdommene narkolepsi type 1, narkolepsi type 2, idiopatisk hypersomni og Kleine Levin syndrom. Det nasjonale kompetanseansvaret for ADHD, autisme og Tourettes syndrom ble avviklet i 2019/2022 og deler av oppgaveporteføljen ble da overført til de regionale kompetansemiljøene for autisme, ADHD og Tourettes syndrom. I forbindelse med avviklingen av det nasjonale ansvaret for autisme, ADHD og Tourettes syndrom ble NevSom gitt følgende oppdrag:

«NevSom har et ansvar for nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne tilstander med kjent etiologi. Det skal fokuseres på sjeldne tilstander der kjent etiologi har behandlingsmessige konsekvenser. NevSom har et særlig, selvstendig ansvar for kompetanseutvikling innen utredning, igangsetting av behandling og oppfølging i de tidlige delene av pasientforløpet.» NevSom ble i denne sammenheng *ikke* tildelt ansvar for noen konkrete sjeldne diagnoser forbundet med nevroutviklingsforstyrrelser.

Nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne diagnoser

Nevroutviklingsforstyrrelser slik de er definert i diagnosemanualen ICD-11 er ikke sjeldne, men mange sjeldne genetiske tilstander og syndromer har nevroutviklingsforstyrrelser som en del av tilstandsbildet, eller har høy sannsynlighet for nevroutviklingsforstyrrelse. I noen sammenhenger brukes derfor begrepet nevroutviklingsforstyrrelser (engelsk: neurodevelopmental disorders) i en bredere betydning. Et eksempel er det europeiske referansenettverket ITHACA, [som jobber med "rare genetic neurodevelopmental disorders, which number in the thousands but are poorly known for the most part."](#) (sitert fra nettsiden 17.04.26)

Høy forekomst av nevroutviklingsforstyrrelser gjelder særlig i disse sjelden-gruppene:

- *Sjeldne kromosom- eller genforandringer som gir sammensatte vansker*, der ansvaret i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser er lagt til [Enhet Frambu](#).

- *Sjeldne epilepsirelaterte diagnoser*, der ansvaret er lagt til Enhet hjernesykdommer.
- *Medfødte metabolske sykdommer*, der ansvaret er fordelt på flere enheter i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, deriblant enhet Frambu og enhet hjernesykdommer.

Anbefaling: endre og overføre ansvaret for nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne diagnoser

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser har fått i oppdrag å favne flere sjeldne diagnoser. Dette innebærer at vi skal gjennomgå ansvarsområdene til de tilhørende kompetanseenheter for å finne frem til en ansvarsfordeling som legger til rette for ivaretagelse av større sykdomsgrupper.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser anbefaler at ansvaret for “nevroutviklingsforstyrrelser ved sjeldne diagnoser” omformuleres til “sjeldne genetiske nevroutviklingsforstyrrelser” og samtidig overføres til Enhet Frambu. Vi vurderer at overføringen vil gi en mer samlet og hensiktsmessig organisering av ansvaret i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, og det vil frigjøre ressurser ved Enhet hjernesykdommer som skal benyttes til ivaretagelse av nye diagnosegrupper. Frambu har gode forutsetninger for å overta ansvaret gjennom mange års erfaring og arbeid med diagnoser som inkluderer nevroutviklingsforstyrrelser. Ansvaret er knyttet til oppfølging av ERN ITHACA. Det fordrer samarbeid med andre enheter som har kompetanseansvar for diagnosegrupper der nevroutviklingsforstyrrelse ofte er en del av utfordringsbildet, inkludert sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og medfødte metabolske sykdommer. Tilknytningen til referansenettverkene EpiCare og MetabERN berøres ikke av denne endringen.

Enhet hjernesykdommer driver et forskningsprosjekt om Phelan-McDermid syndrom, med bidrag fra enhet Frambu. Enhet hjernesykdommer bidrar også i et forskningsprosjekt om 22q11.2 i samarbeid med enhet Frambu. Enhet hjernesykdommer vil fortsette å ivareta sin rolle i disse prosjektene i henhold til prosjektplanene og hensiktsmessig prosjektdrift, selv om det generelle ansvaret for nevroutviklingsforstyrrelser omformuleres og overføres slik det er beskrevet over.

Oslo, juni 2026

Stein Are Aksnes
Leder

Ingrid Helland
Spesialrådgiver (med)