

Virksomhetsplan

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

NMK, EMAN og Frambu

2021



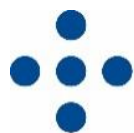
 UNIVERSITETSSYKEHUSET NORD-NORGE
DAVVI-NOROGGA UNIVERSITEHTABUOHCEVIESSU



 **EMAN**
Enhet for medfødte og arvelige
nevromuskulære tilstander



Oslo
universitetssykehus



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Innholdsfortegnelse

1	Innledning.....	3
2	Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser	3
2.1	Organisering.....	3
2.2	Forskrift og veileder for nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten.....	4
3	Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid	5
3.1	Organisering og profil	5
3.2	Brukermedvirkning	6
3.3	Økonomi/budsjett	6
3.3.1	NMKs budsjett for 2021	6
3.3.2	EMANs budsjett for 2021	7
3.3.3	Frambus budsjett for 2021.....	8
4	Resultatmål.....	9
4.1	Kompetansebygging	9
4.1.1	Forskning og utvikling (FoU).....	10
	Forskningsprosjekter	10
	Utviklingsprosjekter	13
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.....	17
4.2.3	Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling	19
4.2.4	Internasjonalt kompetansespredningsarbeid	19
4.3	Likeverdig tilbud	19
4.3.1	Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud	22
4.4	Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted	22

1 Innledning

Virksomhetsplanen til *Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid* inneholder en innledende beskrivelse av tjenesten (kapittel 2). I kapittel 3 gis generell informasjon om senteret. Kapittel 4 gir en oversikt over senterets planlagte mål for 2021, utformet i tråd med de strategiske målene for hele tjenesten fremover. Planlagte aktiviteter er sortert under hvert strategisk mål. Der det er nødvendig oppgis ansvarlig under beskrivelse av aktiviteten.

For rapportering av tall (antall brukere m.v.) for 2021 gjelder [ny fylkesstruktur](#). Dette vil fremkomme i tabeller for rapportering for 2021.

2 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

2.1 Organisering

Fra 1. januar 2014 har de ulike kompetansesentrene for personer med sjeldne diagnoser vært samorganisert under én kompetansetjeneste, organisert under Helse Sør-Øst. Kompetansetjenestens fellesenhet ligger på Oslo Universitetssykehus, Barne- og ungdomsklinikken.

Formålet med samorganiseringen av kompetansesentrene var å oppnå bedre kvalitet gjennom: Synliggjøring av "sjeldenfeltet", styrket brukermedvirkning, enklere tilgjengelighet, ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag, styrket faglig samarbeid mellom enhetene og mer effektiv utnyttelse av ressursene.

Følgende kompetansesentre er organisert i NKSD:

- 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**

*Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander (EMAN) er tilknyttet NKSD gjennom Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid i egen samarbeidsavtale. EMAN er administrativt underlagt Nevrologisk avdeling, nevroklinikken i Oslo universitetssykehus.

**Tidligere Nasjonal kompetansetjeneste for dysmeli ved Rikshospitalet er gjort om til Nasjonalt fagnettverk for dysmeli og tilknyttet NKSD gjennom TRS. Fagnettverket er administrativt underlagt Ortopedisk avdeling, Seksjon for forskning i Ortopedisk klinikk i Oslo universitetssykehus.

2.2 Forskrift og veileder for nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten

Virksomhetsplan 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.

3 Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

3.1 Organisering og profil

3.1.1 Organisering

NMK-samarbeidet ble etablert høsten 2014, samtidig ble NMKs senterråd opprettet. NMK-samarbeidet er bundet sammen organisatorisk gjennom en samarbeidsavtale som gjelder i 3 år fra desember 2020. Navnet endres da til *Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid*.

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid utgjøres av tre enheter:

- Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er organisert som en seksjon under Neuro- hud og revmatologisk avdeling (NEHR) i Neuro- ortopedi og rehabiliteringsklinikken (NOR-klinikken) ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF (UNN). NMK har overordnet ansvar for NMK-samarbeidet.
- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN) er en enhet under Seksjon for sjeldne nevromuskulære tilstander, Neurologisk avdeling, Nevroklinikken ved Oslo universitetssykehus HF (OUS).

Hver enhet har sin egen administrative styringslinje i hver sin vertsinstitusjon, og eget budsjett. Frambu er en stiftelse mens OUS og UNN er helseforetak i henholdsvis Helse Sør-Øst og Helse Nord. Frambu er et nasjonalt kompetansesenter med fagansvar for svært mange diagnoser. Det er kun fagansvar for diagnoser som skal registreres i *Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret)* som inngår i Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

Hovedformålet med samarbeidsavtalen er å sikre et likeverdig og målrettet landsdekkende kompetansetjenestetilbud til fagpersoner i helse- og omsorgssektoren, fagpersoner i opplæringssektoren og andre tjenesteytere, samt brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser og deres pårørende.

3.1.2 Fagansvar

NMK tok i sin tid initiativ til at Muskelregisteret ble opprettet, og Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid har et felles ansvar for å videreutvikle Muskelregisteret til et nasjonalt kvalitetsregister med god dekningsgrad for personer med arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer.

Diagnosegrunnlaget tilsvarer de diagnosene som registreres i det nasjonale kvalitetsregisteret Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret). Registeret eies og drives av Universitetssykehuset Nord-Norge HF.

I 2018 er det fastslått at diagnosegrunnlaget for Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid fanges opp i Orphanet kodeverket under:

[Genetic neuromuscular disease](#) ORPHA:183497

og

[Genetic peripheral neuropathy](#) ORPHA:98497

3.2 Brukermedvirkning

Medlemmer av senterrådet representerer: Brukerne (2 representanter fra Foreningen for Muskelsyke), fagmiljø i Helse Midt-Norge og Helse Vest (som ikke er formelt med Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid), aktuelle forskningsmiljø, Muskelregisteret, barnefeltet og de tre enhetene. Senterrådet gir råd til Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid, i forhold til drift, planer og rapportering. Brukerne leder NMKs senterråd.

Det planlegges 3 møter i senterrådet i løpet av 2021. Dersom det er mulig gitt covid-19 situasjonen er det ønskelig at ett av dem er fysisk møte i juni -21. Tidligere har disse vært avholdt på Gardermoen. De øvrige gjennomføres som videokonferanser. Virksomhetsplan og Årsrapporter diskuteres i Senterrådet før de ferdigstilles.

Brukermedvirkning vektlegges i forskning, prosjektarbeid og andre arrangementer.

3.3 Økonomi/budsjett

Hver enhet utarbeider et budsjett for beregnet forbruk av egne midler. Øremerkede midler er overførbare fra ett år til et annet.

3.3.1 NMKs budsjett for 2021

NMK har i sitt budsjett tatt utgangspunkt i den årlige øremerkede bevilgningen, beregnet bruttokostnader ved stillingene en tenker bidrar til den nasjonale virksomheten ved NMK, og får sum av midler tilgjengelig for drift. UNN HF beregner 20% overhead for å «huse» NMK og stille opp med fellesressurser i sykehuset. Alle inntekter av NMKs kliniske virksomhet tilfaller moderavdelingen, Nevro-hud og revmatologisk avdeling (NEHR). Likeså betales alle diagnostiske undersøkelser av moderavdelingens budsjett. Vevs- og blodprøver genererer inntekter til laboratorieavdelingene, men de har også driftsutgifter i sitt regnskap. Tilskudd til enkeltavdelinger gis i form av stillingsressurser, men NMK har også bidratt til delfinansiering av faglige reiser som er relevant for NMK-arbeidet. Slike tilskudd dekkes av drift.

I 2021 ansetter NMK en forskningskoordinator fast i 100% stilling. Der er søkt eksterne forskningsmidler til denne personen, arbeidsfordeling vil da bli 75-25 forskning/forskningskoordinator dersom tilsagn om midler. Dette vil også redusere lønnskostnader tilsvarende. NMK har også høsten 2020 ansatt en rådgiver 100% i engasjement til 16.08.21, i en overgangsfase etter annen rådgiver har gått av med pensjon. Sammensetningen av stillinger på NMK-kontoret fra høsten -21 er uavklart grunnet mulig pensjon hos kommunikasjonsrådgiver i 60% stilling. Det budsjetteres for 1,6 rådgiverstillinger ut 2021. NMK frikjøper totalt 20% ergoterapeut og sosionomressurs i 2021 for å jobbe målrettet mot kompetansebygging innen de respektive fag.

Øremerket bevilgning 2021:			
kr	8 657 717,00		
		Antall hjemler	Inntekter
			Kostnader
Stillinger i NMK			
1 senterleder, 1,6 rådgiver, 1 forskningskoordinator	3,6		kr 2 990 981,00
Stillinger i NEHR			
1 overlege nevrologi, 0,2 rådgiver psykologi	1,2		kr 1 488 326,00
Stillinger i rehabiliteringsavdelingen			
Ergoterapeut og sosionom prosjekt -21	0,2		kr 156 870,00
1,25 spesialfysioterapeut	1,25		kr 1 025 889,00
Medisinsk genetikk			
Tilsvarende 0,5 overbioingeniør	0,5		kr 375 590,00
Klinisk patologi			
0,25 overlege, 0,25 overbioingeniør	0,5		kr 490 990,00
Sum stillinger	7,25		kr 6 528 646,00
Overhead 20% av samlet tildeling			kr 1 731 543,40
Til drift			kr 397 527,60
Beregnet forbruk 2021			kr 8 657 717,00
Øremerkete midler 2021		kr 8 657 717,00	
Reserver til prosjekter/kompetansebygging	2015	kr 2 500 000,00	
Overskudd	2016	kr 271 226,00	
Overskudd	2017	kr 850 648,00	
Underskudd	2018		kr 36 112,00
Underskudd	2019		kr 349 274,00
Overskudd (reduisert driftskostnad jmf. Covid-19)?	2020	?	
Sum overskudd/underskudd t.o.m 2020		kr	3 236 488,00

3.3.2 EMANs budsjett for 2021

EMAN tar også utgangspunkt i årlig øremerket bevilgning som i 2021 er 3 300 000.

Hovedtyngden av utgifter går til lønnsutgifter for ansatte. Det er planlagt 60 % stilling leder og overlege, 50 % overlege i nevrologi, 50 % overlege i barnenevrologi, 20 % overlege i barnenevrologi, 20 % barnefysioterapi, 110-170 % voksenfysioterapi/forskningskoordinator (vil avhenge av forskningsbevilgninger), 20 % ernæringsfysiolog med forskningsfordypning og 20 % forskningsstilling (mest sannsynlig kun 3 mnd).

På grunn av noe forventet sykefravær hos leder samt at vi har søkt en del midler til forskning kan det bli noen justeringer. Som tidligere år vil vi bruke mer enn tildelte midler på grunn av overskudd fra tidligere år.

Art konto	Art konto navn	Periodiseringsnøkkel, kortnavn	Bud 2021
3340	Tilskudd over SB til nasj med.komp senter	FLAT	-3 300
3380	Tilskudd fra offentlige institusjoner	FLAT	-1 376
3			-4 676
4500	Spesialundersøkelser og behandling (offentlig)	ISF_DØGN	50
4			50
5000	Fast lønn	LØNN_H	2 421
5004	Arbeidstakers andel pensjon (2%)	PENSJON	-56
5048	Andre faste tillegg	ART_5048	371
5090	Påløpte feriepengar fast lønn ("ren" fra lønssystem)	følgkost_1	335
5400	Arbeidsgiveravgift	følgkost_1	394
5401	Arbeidsgiveravgift avsatte feriepengar	følgkost_1	47
5410	Pensjonskostnad (eks AFP)	PENSJON	577
5414	Arbeidstakers andel pensjon (2%)	PENSJON	56
5416	Arbeidsgiveravgift av pensjonskostnad, tjenestepensj.	PENSJON	81
5600	Kurs, seminarer, kongresser og lignende	FLAT	200
5			4 426
6550	Kontorutstyr	FLAT	100
6860	Møtekostnader	FLAT	100
6			200
7			
8			
9			
Kostnader			4 676
Total			

3.3.3 Frambus budsjett for 2021

Økonomi/budsjett Frambu

Disse tallene baserer seg på et anslag av kostnader for brukere, pårørende og tjenesteytere som deltar på kurs og helseleir, og stillingsressurs vi bruker i arbeidet med de nevrologiske diagnosene. (4 fagstillinger, 3 miljøarbeiderstillinger og 2 driftsstillinger)	
Kursvirksomheten	2133983
Leirdeltagelse	1090744
Veiledningsvirksomhet	1122344
Dokumentasjonsarbeid	1765118
FOU arbeid	332137
Totalt	6444326

4 Resultatmål

I dette kapittelet presenteres senterets planlagte aktiviteter og resultatmål for kommende år. Oppsettet er tilpasset tjenestens overordnede strategiske områder, rapporteringsmalen og [elektronisk rapporteringssystem for nasjonale tjenester](#).

I [NKSDs langtidsstrategi 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, hospitering etc. som egne ansatte planlegger deltakelse på.

	Aktivitetskategori	Resultatmål
A1	Kurs	-« <i>LGMD European Masterclass</i> » 29-30. april 2021. Barcelona el. digital. 1-2 fra NMK. -« <i>Neuromuscular Update</i> », Mai 2021. EMAN deltar
	Seminarer	- <i>Sjeldendagen 2021</i> . Alle enheter deltar.
	Konferanser	- <i>Regional forsknings- og innovasjonskonferanse Helse Nord</i> . 1 fra NMK - <i>Regional pasientsikkerhetskonferanse Helse Nord</i> . 17.02. 1-2 fra NMK -« <i>Brickless 2021</i> » arrangert av RCFM i Danmark (Musholm Bugt). 7-8 fra NMK. EMAN og Frambu. Deltakere fra alle enheter -« <i>World Muscle Society (WMS)</i> », virtuell 21-25.09. 3 fra NMK, 1-2 fra Frambu. 1-3 fra EMAN -« <i>International Conference and Course on neuromuscular imaging (ICCNMI)</i> », Rotterdam 20-24.09. 2 fra NMK - <i>Nevrodagene</i> . 3-4 fra NMK. 4-5 fra EMAN -« <i>International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD)</i> », Valencia 28. mai- 1. juni. 2-3 fra EMAN -« <i>World Congress of Neurology</i> », Roma 03-07.10. NMK og EMAN? -« <i>European Academy of Neurology (EAN)</i> », virtuell 19-22.06. 3 fra NMK. EMAN deltar. -« <i>Landskonferansen i Palliasjon</i> », Oslo 3. - 5. mars 2021. Frambu deltar.

A2	Videreutdanning	<ul style="list-style-type: none"> -Tverrfaglig videreutdanning i barnepalliasjon, OsloMet 30 stp, 4 ansatte Frambu -Master i helse og samfunn, spesialisering genetisk veiledning UiB, Frambu -Videreføring av masterutdanning - Gry C. Dalby, EMAN -Spesialisering i nevrologisk fysioterapi Hanne L. Fossmo, EMAN
A3	Hospitering (senterets kliniske aktivitet skal i C4)	<p>All hospitering avhenger av covid-19 situasjonen.</p> <ul style="list-style-type: none"> -Hospitering på Frambu og EMAN. 1-2 ansatte NMK. -Hospitering RCFM Århus 1-2 NMK. 2 fra Frambu. -Energisenteret barn og unge Haukeland sykehus, 2 deltakere Frambu -Ergoterapiavdelinga ved Haukeland sykehus, 1 deltaker Frambu -Hospitering i utlandet 1 overlege fra EMAN om mulig -Hospitering Salpetriere 1-2 fysioterapeuter EMAN om mulig
A4	Annet: Oppsummeringer, utarbeidet med fag- og brukerrepresentanter	<ul style="list-style-type: none"> -Fasemodellsevaluering SMA. Ledet av NMK, alle tre enheter og FFM involvert. -Pårørendemappe-prosjekt om personer med DM1 og pårørende (se også A8)
	Annet: Brukermedvirkning	<ul style="list-style-type: none"> -Senterrådsmøte avholdes i jan, jun og okt. -Brukerrepresentant med i programkomite for planlegging av to-dagers fagseminar DMD mai 2021

4.1.1 Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetanse-spredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er all FoU-aktivitet synliggjort her.

Forskningsprosjekter

Planlagt aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner).

	Aktivitetskategori	Resultatmål
A5	Forskningsproduksjon	<ul style="list-style-type: none"> -Ferdigstille <i>artikkel «The Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire (INQoL): Cultural translation and psychometric validation for the Norwegian population»</i>, Gundersen m.fl -Artikkel «<i>Trening og fysisk aktivitet hos voksne med Charcot-Marie-Tooth sykdom.</i>» Lahelle m.fl fra alle enheter

		<p>-Publisering fagartikkel «<i>Diagnosespesifikke rehabiliteringsopphold til personer med muskeldystrofi</i>», Fadnes m.fl</p> <p>-<i>Tre familier med nevrogen presentasjon av COL6A-relatert LGMD D5 (Bethlem myopati)</i>, Arntzen m.fl.</p> <p>-«<i>Manifestation and progression of Kennedy’s disease in two women with homozygous CAG expansions of the androgen receptor gene</i>», Müller m.fl.</p> <p>- The role of nutrition and physical activity as trigger factors of paralytic attacks in primay periodic paralysis, Welland m.fl.</p> <p>- «<i>Styrket mestring ved økt helsekompetanse</i>» (søkt midler), Stenberg m.fl.</p> <p>-«<i>Evaluering av endring i tjenesteyteres kunnskap og lokalt tjenestetilbud til brukeren etter veiledning i regi av NKSD</i>» (samarbeidsprosjekt basert på primært NKSD-finansiering), Vatne</p> <p>-“<i>Pain in adult Myotonic Dystrophy type 1: relation to function and gender</i>” Solbakken G, Ørstavik K m fl.</p> <p>-“<i>Functional ability and physical activity NMD-Norway</i>” Andries A, Ørstavik K m fl</p> <p>-“<i>Health-related quality of life in Norwegian adults with Fabry Disease</i>” Kampen Pihlstrøm H (SSD) Ørstavik K m fl</p>
A6	Doktorgrader (planlagt/avlagt)	“ <i>Pain and axial weakness in Myotonic dystrophy 1</i> ”, Gro Solbakken, EMAN
A7	Andre, pågående forskningsprosjekt, nasjonalt og internasjonalt	<p>NMK</p> <p>-Fortsette «<i>FKRP-relatert LGMDR9 i Norge- en kohortestudie</i>» v/Synnøve M.Jensen. Phd-midler fra HelseNord. En studie av genotype, fenotype, naturlig forløp, livskvalitet, søvnforstyrrelser og lungeaffeksjon.</p> <p>-Søknad eksterne midler til «<i>FKRP-relatert LGMD R9 i Norge - cross-sectional and prospective 2 years follow-up study of muscular ultrasound</i>” v/Kai Ivar Müller. Studie av påvirkning av og progresjon i skjelett- og respirasjonsmuskulatur.</p> <p>-“<i>Quantitative muscular ultrasound in the normal population</i>” v/Kai Ivar Müller. Del av foregående prosjekt.</p> <p>-Søknad eksterne midler til «<i>Physiotherapy for persons with Charcot-Marie-Tooth disease – a pilot randomized controlled trial and a qualitative study</i>”</p>

	<p>v/Andreas Lahelle.</p> <p>-«<i>Calpain3-relatert LGMD D4 - Prevalens og fenotype av dominant calpain3-relatert limb-girdle muskeldystrofi, type D4 (LGMD D4)</i>» v/Kjell Arne Arntzen. Overlegepermisjon.</p> <p>- «<i>En kvalitativ intervjustudie om graviditet hos muskelsyke</i>», Nikolett Boda veiledet av Andreas Lahelle. Mastergradsprosjekt nevrologisk fysioterapi UiT</p> <p>Frambu</p> <p>-«<i>rare-SLEEP</i>» v/Fjermestad m.fl</p> <p>-«<i>Kartleggingsstudie av kosthold og fysisk aktivitet hos personer med primære periodiske paralyser</i>» ved Natasha Welland, Marianne Nordstrøm m.fl (søkt NKSD-midler)</p> <p>-«<i>Kartlegging av kognitiv funksjon hos barn som har diagnosen Charcot-Marie-Tooth</i>» v/Marianne Bryn og Solvor Skaar (søkt NKSD-midler)</p> <p>-«<i>SIBS online – søskenintervensjon</i>» v/Torun Vatne m.fl</p> <p>-«<i>SMA og ernæring</i>» v/Marianne Nordstrøm, Frambu/EMAN</p> <p>EMAN</p> <p>-«<i>CMT og fysisk aktivitet</i>» v/Aristomo Andries og Kristin Ørstavik under forutsetning av finansiering (søkt NKSD)</p> <p>-«<i>SMA og Nusinersen</i>» v/ Sean Wallace (hovedveileder), Magnhild Rasmussen (biveileder), Elizabeth Holtebekk og K Ørstavik</p> <p>-«<i>Arm og håndfunksjon ved Dyttrofia Myotonica type 1</i>», PhD prosjekt. Hanne Ludt Fossmo Finansieringskilder: UNIFOR og Forskningsfondet om nevromuskulære tilstander i FFM</p> <p>-«<i>Hostemaskin/lungefunksjon ved v/sjelden muskelsykdom</i>» -mastergradsprosjekt v/ Gry Dalby i samarbeid med Haukeland</p> <p>-«<i>Duchenne muscular dystrophy in Norway</i>» PhD prosjekt ved Ellen Annexstad under veiledning av Magnhild Rasmussen. Finansierte Forskningsrådet og noe EMAN.</p> <p>-«<i>DM1 og nevropsykologiske us</i>» v/Magnhild Rasmussen og Anne Britt Skarbø (delvis finansiert av Fondsstiftelsen, OUS)</p> <p>-«<i>Styrk DM1</i>», PhD-prosjekt ved Norges Idrettshøgskole i samarbeid med Kristin Ørstavik m</p>
--	--

		flere, finansiert av NiH og noe støtte fra NKSD -«Laminopati og muskelaffeksjon» v/Anna Benterud, Trine Popperud og Kristin Ørstavik under forutsetning av finansiering (søkt NKSD og HSØ)
--	--	---

Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitetskategori	Resultatmål
A8	Planlagt utvikling av Informasjonsmateriell	Felles: -Utarbeidelse og ferdigstilling av diagnosebeskrivelser til HelseNorge etter tidligere avtalt ansvarsfordeling. EMAN: -Perm for pasienter med Dystrofia myotonika 1 (se A4) -Fullføre oppdatering av familieguiden for DMD, den trenger tilpasning for norske forhold i tillegg til oversettelse
A9	Kvalitetsregistre og biobanker	-Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer. Etablert 2008. Muskelregisteret. Alle enhetene samarbeider om å øke dekningsgrad. Ønske om bruk til pasientrettet kvalitetsarbeid. -SMA-register og –biobank (EMAN v/Magnhild og Sean) <ol style="list-style-type: none"> 1. Medinsight-register for pasienter med SMA som behandles med Spinraza etableres i år. Hovedhensikt: Gi oversikt over effekt av Spinraza – i bred forstand. 2. Forskningbiobanken Spinraza ved spinal muskelatrofi. Etablert i 2018. Samler blod og spinalvæske fra pasienter som får Spinraza; bl.a. med tanke på å lete etter biomarkør
A10	Verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma", eller lignende)	Ikke aktuelt for NMK og EMAN. Bruker DIPS. Frambu bruker «Soma»
A11	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	NMK: -Utvikling av robust datainnsamlingsmodell for tverrfaglig klinisk virksomhet. Dokumentasjon-kunnskapsbygging- forskning. Inkluderer validering av standardiserte tester, kartlegging av effekt både

		<p>internt og effekt på utvikling av lokalt tjenesteapparat.</p> <ul style="list-style-type: none"> -Kvalitetshåndbok er etablert for NMK i UNN. Alle tekster som publiseres på helsenorger.no legges i kvalitetssystemet. -NMK planlegger å frikjøpe 20% sosionom/ergoterapeut for bidrag inn i 2-ukers opphold. Brukes til å bygge kompetanse, øket mulighet for samarbeid også med Frambu spesielt. -Undervisning for radiologer, radiografer og ledere radiologisk avd. UNN/Helse-Nord, samt eksterne røntgensentre. 2*1 t internundervisning. Grunnlag for fremtidig samarbeid spesielt i klinisk forskning. -«Kvalitetssikringsprosjekt av IQoL i klinikk» v/Elisabeth Gundersen .Pasienter som kommer til opphold ved UNN bes om å fylle ut INQoL og tilbys mestringsorientert samtale med psykolog, basert på informasjon som fremkommer i IQoL. Nytt skjema sendes inn etter 3 måneder. <p>Frambu:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Nyproduksjon og oppdatering av diagnose- og temabeskrivelser på nettside -Bruk av fasemodellen aktivt i prioritering av tjenester og dokumentasjonsarbeid <p>EMAN:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Lage prosedyre for oppfølging og behandling for voksne med SMA -Revisjon av prosedyre for oppfølging av barn med SMA -Etablering og vedlikehold av Duchenne- klinikker <p>Felles:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Utvikle prosedyre/rammer for kommunikasjonsarbeidet, spesielt rettet mot hvordan og i hvilke kanaler forskning og andre prosjekter presenteres.
A12	Innovasjon	<p>NMK:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Fast planlagte videokonsultasjoner med fysioterapeut for de som rehenvises til 2-ukers opphold, inkludert evaluering av tilbudet. <p>EMAN:</p> <ul style="list-style-type: none"> -«Utarbeide app for registrering og motivasjon til fysisk aktivitet ved CMT» v/ Aristomo Andries (avhengig av finansiering, søkt NKSD) -«KULTUR-app for tilrettelegging av aktivitet for barn med funksjonsnedsettelse» v/Gry Dalby

A13	IKT	
A14	Annet, inkl. opplysninger om retningslinjer og/eller henvisningsrutiner som benyttes i kvalitetssikring av senteret	NMK og EMAN: -Begge enheter dokumenterer i DIPS via ICD-10 koder. Orpha-koder implementeres i årsrapporten.

4.1.2 Internasjonalt kompetansebyggende arbeid

	Aktivitetskategori	Resultatmål
A15	Deltagelse i multinasjonale forskningsprosjekt	NMK: Ingen prosjekter med rekruttering fra andre land per i dag, men flere internasjonale bidragsytere inn i planlagte prosjekter (LGMDR9-UL og CMT-pilot) EMAN: Mulig deltagelse i kliniske studier på Duchenne, men ikke avklart
A16	Deltagelse i andre aktuelle internasjonale faglige nettverk	-Euro-NMD ERN. Søknad sendt i november 2019. OUS EMAN har søkt på vegne av Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid. -Nettverk om SMA med Sahlgrenska, EMAN. -Nordisk advisory board SMA v/Biogen, Kristin Ørstavik -Advisory Board Roche v/Sean Wallace, Magnhild Rasmussen
A17	Annet	

4.2 Kunnskapsspredning

4.2.1 Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Senterets direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser og individuelle konsultasjoner for å bistå brukere/fagpersoner lokalt. Kurs og opphold for bruker og/ eller familie.

	Aktivitetskategori	
B1	Veiledning	-Ingen fysisk planlagt NMK -Digitalt førstevalg Frambu -Kristiansand, barnenevrolog og fysio (EMAN) Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: NMK: 5 videokonferanser med lokal fysioterapeut v/fysioterapeuter. NMK-kontoret tilgjengelig på telefon stort sett daglig.

		EMAN: ca 50 telefoner med lokale fysioterapeuter i hovedsak, av og til ergo
		<p>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</p> <p>-<i>NMK</i>: til sammen 200 pasienter til poliklinisk eller dagopphold eller innlagt. 18 av de pasientene er inne til 2-ukers nevrologisk bevegelseterapi. Disse pasientene får med tiltaksvideo i tillegg til muntlig og skriftlig veiledning til lokal fysioterapeut.</p> <p>-<i>Frambu</i>: Det estimeres samme antall som tidligere. Frambu tilbyr både individ- og systemrettet informasjons- og veiledningstjenester etter søknad.</p> <p>-<i>EMAN</i>: ca 250 barn og voksne enten fysisk eller i videokonsultasjon mht covid-19.</p>
B2	Kurs/opphold	<p>NMK</p> <p>-«<i>Stressmestring i hverdagen del 2</i>». LMS-kurs for 15 brukere med NMD. Utsatt fra mai 2020. Tentativt høsten -21.</p> <p>Frambu:</p> <p>-Voksne med nevrologisk sykdom (uke 3 - digitalt)</p> <p>-SMA 0-18 år (uke 12)</p> <p>-Å leve med en sjelden diagnose i voksen alder (30 +) (uke 20)</p> <p>-Kongenitte muskeldystrofier, myopatiser og myastenier (0-18 år) (uke 22)</p> <p>-Frambuleir 1, 2, 3, 4 (uke 25-32)</p> <p>-CMT 0-18 år (uke 41)</p> <p>-Barn med en sjelden diagnose 0-5 år (uke 43 og 45)</p>
	Seminar	<p>-<i>Sjeldendagen 2021</i>. Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid presenterer innhold</p> <p>-<i>Pårørendesamling DM1</i> – et samarbeid på tvers av sentrene (digital?) i forbindelse med utarbeiding av DM1-mappen</p>
	Konferanser	Frambukonferansen (8.-9. april)
B3	Annet	<p>NMK:</p> <p>- Deltakelse i «<i>Fatigue-prosjekt</i>» planlagt av FFM. Gundersen NMK og Ørstavik EMAN. Venter på nærmere informasjon.</p> <p>EMAN:</p> <p>Ferdigstille brosjyre med oppdatert informasjon om oppfølging av Duchenne rettet mot pasienter/pårørende</p>

		- Brukerrepresentant deltar på et utvalg av EMANs ukentlige nettverksmøter
--	--	--

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.

	Aktivitetskategori	Resultatmål
B4	Fagkurs/ møter på senteret	<p>NMK:</p> <p>-3-dagers klinisk kurs «Fysioterapi for ungdom og voksne med arvelig, nevromuskulær sykdom». Holdes på Forusklinikken Sandnes og/eller Kastvollen rehabiliteringssenter Trøndelag. Foredragsholder fra EMAN. Tentativt høsten 2021. Utsatt fra 2020.</p> <p>-2 webinarer fysioterapeutisk tilnærming med kasuistikker</p> <p>Frambu:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Digitalt fagkurs: <i>Å møte barn og ungdom som har en sjelden diagnose som medfører økende fysisk funksjonstap</i> (16.feb) - SMA og behandling (23.mars) - <i>Fagseminar voksne med Duchennes.</i> (samarbeid EMAN/Sophies Minde) (27.-28.mai) - Charcot-Marie-Tooths sykdom (13. okt) - <i>Graviditet og nevromuskulær sykdom</i> (14. des) Samarbeidskurs Frambu/EMAN/NMK <p>EMAN:</p> <p>-Workshop for Barnefysio, EMAN usikker dato</p> <p>-Digital workshop om oppfølging av voksne med SMA i samarbeid med de kliniske fagmiljøene (for leger og fysioterapeuter)</p> <p>-Digitalt/fysisk møte for barnenevrologer – ansvar EMAN, høst 2021</p>
B5	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>-Utvikle prosjekt/modell der alle enheter deltar sammen i utadrettet klinisk veiledning på systemnivå</p> <p>NMK:</p> <p>-Samarbeid med Vigør rehabiliteringssykehus rundt deres opphold til nevromuskulære pasienter</p> <p>Frambu:</p> <p>-Fagnettverk ernæring for sårbare grupper</p> <p>-Deltakelse i tverrfaglig samarbeidsgruppe rundt</p>

		barnepalliasjon -Sosionomer innen lindrende behandling - Fysionettverk rundt nevromuskulære diagnoser
B6	Konferanser/ Seminar	- <i>Nevrodagene 2021</i> . 2 innlegg fra NMK. 1-2 Foredrag EMAN - <i>ICNMD</i> , Valencia 28. mai- 1. juni. Akseptert abstrakt EMAN - <i>WMS</i> . 1-2 postere/innlegg fra NMK. - <i>Sjeldendagen 2021</i> . Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid presenterer innhold? EMAN: Arrangere de nasjonale videokonferansene – 4 x årlig tverrfaglig
B7	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	NMK: -Undervisning bachelor i fysioterapi v/UiT, «Fysioterapi til ungdom/voksne med arvelig nevromuskulær sykdom». Kontakt om samme ved fysioterapiutdanningene i Oslo/Bergen/Trondheim. -Undervisning flere kull profesjonsstudiet i medisin v/UiT -Veiledning på to mastergradsoppgaver i neurologisk fysioterapi. Tematikk fysioterapi til personer med nevromuskulær tilstand. Frambu: -Undervisning ved ergoterapiutdanningen, OsloMet -Undervisning videreutdanning i barne- og ungdomsfysioterapi OsloMet -Undervisning helsesykepleierstudenter VID -Undervisning i klinisk ernæring, UiO -Undervisning tverrfaglig videreutdanning i Barnepalliasjon, OsloMet -Helsepedagogikk i møte med sjeldne diagnoser, 15 stp, studieemne i samarbeid med Høyskolen i Innlandet. Kull 3 våren 2020
B8	Hospitering på senteret	Alle enheter: -Avhengig av covid-19.
B9	Digital kunnskapsformidling, inkl. Sjelden.no	NMK: -Tilbyr veiledning via videokonferanse til fysioterapeuter som har oppfølgingsansvar etter 2-ukers opphold. -Ferdigstilling av « <i>kurspakke fysioterapi</i> » til publisering på sjelden.no -2 webinarer fysioterapi

		<p>-«Virtuell treningspartner» i samarbeid med FFM</p> <p>Frambu:</p> <p>-Utvikle nettkurs for tjenesteytere som jobber voksne med DM1</p> <p>-Frambu og EMAN mot skole (Kristin-CMT, FSHD, LGMD)</p>
--	--	--

4.2.3 Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling

	Aktivitetskategori	Resultatmål
B10	Medieoppslag	Samarbeidet uttaler seg på faglig grunnlag hvis relevante forespørsler.
B11	Populærvitenskapelig formidling	<p>-Presentere artikler på NMK-webseite og dele det på FB. Målsetning med populærvitenskapelig formidling av de fleste ferdigstilte prosjekter, i forskjellige kanaler.</p> <p>-Fysioterapeut skal skrive artikkel etter erfaring fra flere bevegelsesterapiopphold for enkeltpasient.</p>
B12	Web-aktivitet og sosiale medier	<p>NMK: Facebook-oppslag minst ukentlig. Websider med relevant og oppdatert informasjon.</p> <p>Frambu: sosiale medier (Facebook, instagram), nettside</p>

4.2.4 Internasjonalt kompetansespredningsarbeid

	Aktivitetskategori	Resultatmål
B13	Bidrag på internasjonale arenaer	-Støtter opp om det internasjonale FKRP-registeret ved å informere og oppmuntre til innmelding.
B14	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	
B15	Annet	

4.3 Likeverdig tilbud

Aktivitetene som er gitt, er lik forslag til strategiske mål på området. De strategiske målene gjelder for 5 år. Det forventes ikke resultatmål som gir fullstendig måloppnåelse i 2020. Resultatmålene i 2020 vil derfor være delmål.

	Aktivitetskategori	Resultatmål
C1	Plan for likeverdig	NMK:

	tilbud	<p>-Pasienter som er henvist og brukere som deltar i kurs, tas opp på like vilkår uavhengig av hvor de bor. NMK jobber aktivt med å spre kompetanse knyttet til hands on-fysioterapi og tilrettelagt rehabiliteringstilbud inkludert sosionom/ergoterapeut/psykolog for brukere fra hele landet. NMK og EMAN vil gjerne bidra til å arrangere kurs sammen med lokale fagmiljø – ved behov.</p> <p>Frambu:</p> <p>-Fortsetter 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. NMK, EMAN og Frambu bidrar via Sjelden.no med kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen</p>
C2	Kartlegging og avklaring av senterets oppgaver og roller vs. andre nasjonale (og regionale) tjenester beskrevet i veilederen til forskrift 1706	<p>-Etableringen av Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid har medført en avklaring av ansvarsområder mellom de tre partene som inngår. Samarbeidet innebærer stor grad av felles planlegging og rapportering av tjenestene som tilbys. Det innebærer også et nært samarbeid med å løse felles oppgaver og samarbeide med brukerorganisasjonen Foreningen for muskelsyke.</p> <p>-Andre aktuelle nasjonale kompetansetjenester: TRS (artrogrypose) og SSD (Fabry)</p>
C3	Samarbeid med aktuelle nasjonale og regionale virksomheter	
C4	Beskrivelse av senterets kliniske aktivitet	<p>NMK mottar pasienter fra hele landet til diagnostisk utredning når lokal utredning i spesialisthelsetjenesten har kommet til kort. NMK mottar også pasienter fra hele landet til vurderingsopphold i forhold til veiledning til lokal helsetjeneste med oppfølgingsansvar, og for vurdering i forhold til nytteverdi av eventuelt målrettet 2 ukers opphold med nevrologisk bevegelsesterapi. Disse lengre oppholdene har fokus på utforskning og optimalisering av pasientenes muligheter for funksjonell bevegelse. Det legges stor vekt på samarbeid med lokale fysioterapeuter – bl.a. ved at pasientene får med hjem filmopptak av</p>

		<p>aktuelle tiltak. Fast konsultasjon hos ergoterapeut, sosionom og psykolog implementeres fra 2021.</p> <p>Klinisk aktivitet ved NMK består av nevrologisk undersøkelse, laboratorieprøver, klinisk nevrofysiologisk undersøkelse, fysioterapiundersøkelse og testing, evt veiledning av ergoterapeut, sosionom og/eller klinisk ernæringsfysiolog. Oppholdene er individuelt tilpasset den enkelte etter deres behov. Pasientkoordinator skreddersyr oppholdene etter kontakt med pasienten før og under oppholdene.</p> <p>Den kliniske kunnskapen skal formidles videre i form av utvikling av relevant forskning og kurs, samarbeid med andre institusjoner, fagmateriell etc. etter kompetansesenterets mandat.</p> <p>EMAN mottar pasienter barn og voksne i hovedsak poliklinisk til vurdering ved lege og fysioterapeut. Dette gjelder særlig pasienter fra Helse sør-øst der lokal spesialisthelsetjeneste trenger støtte eller der pasienten er diagnostisk uavklart. EMAN mottar også pasienter fra hele landet der det er behov. For pasienter som avsluttes i OUS og overføres til lokal spesialisthelsetjeneste gis det veiledning i oppsummering med hensyn til hvordan pasienten bør følges opp lokalt.</p> <p>Frambu har ikke ansvar for verken utredning, diagnostisering eller behandling. Det kliniske arbeidet vil i hovedsak være:</p> <ul style="list-style-type: none"> -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
C5	Videreutvikling av diagnosetilbudet (Fasemodellen)	<p>Felles:</p> <p>-Årlig fasemodellsevaluering av én diagnose. SMA i 2021.</p>

		<p>Frambu:</p> <p>-Fasemodellen inngår som et naturlig verktøy i utvikling av diagnoser tilbudet ved Frambu. Alle Frambus diagnoser er faseplassert. Plasseringen er styrende for utarbeidelse av kurskalender, i vurderingen av veiledningsform, nivå på dokumentasjon etc.</p> <p>Alle diagnosenes plassering gjennomgås én gang i året.</p>
--	--	---

4.3.1 Internasjonalt arbeid for likeverdig tilbud

	Aktivitetskategori	Resultatmål
C6	Bidrag til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN)	<p>EMAN:</p> <p>Faglig nettverk relatert til søknad om deltakelse i ERN: Vi har definerte regionale kontaktpersoner både på barne- og voksensiden og et faglig miljø på flere avdelinger på OUS i tillegg til Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid, som skal inngå i et slikt nettverk. Vi regner med det vil bli avklart i løpet av 2021 om medlemskap innvilges og hvordan samarbeidet eventuelt skal bidra inn i dette nettverket.</p>
C7	Bidrag til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk	<p>-Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid informerer brukerorganisasjonen FFM om europeiske og nordiske nettverk det er naturlig de er en del av. I tillegg tipser vi dem om internasjonale konferanser hvor brukerorganisasjonen har gode muligheter til å skaffe seg nyttig kontaktnettverk</p>

4.4 Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort annet sted

	Aktivitetskategori	Resultatmål
D1	<i>Tverrfaglig nettverk for nevromuskulære diagnoser på Facebook</i>	Enhetene publiserer aktuelle nyheter/artikler.
D2	<i>Muskelnytt</i>	Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid leverer minst én artikkel til hver utgave (4 utg. i året)
D3	<i>Tverrfaglig klinikk</i>	<p>EMAN:</p> <p>-Deltakelse i tverrfaglig AMC-klinikk med ortopeder, fysioterapeuter og ergoterapeuter, OUS. Klinisk virksomhet, Maghild kobles inn ved behov.</p>

