



# Strategi for Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

**2024**



Nasjonal kompetansetjeneste for  
**SJELDNE DIAGNOSER**

## Innhold

Innledning .....	3
1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet .....	5
2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet .....	6
3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering .....	7
4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand .....	8
5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre .....	9
Vedlegg 1: Oppfølgingspunkt fra RHF utredningsrapport 2023 .....	11
Vedlegg 2: Modell for etablering og drift av nasjonale referansenettverk .....	13

## Innledning

NKSD styrer virksomhetens aktivitet etter forskrift 1706 m/ veileder<sup>1</sup>. I august 2021 lanserte Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser](#)<sup>2</sup> («Sjeldenstrategien»). Hovedmålet for Sjeldenstrategien er «*at alle personer som er født med eller som senere får en sjelden diagnose eller*

*tilstand, får likeverdig tilgang til utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging av god kvalitet. For mange tilstander krever dette bedre kunnskap, mer forskning, bedre organisering, bedre koordinering og tilpasning av tiltak ut fra behov og tydelige ansvarsforhold*».

NKSDs strategi skal videreføre sentrale aktiviteter og ivareta oppgaver i henhold til forskrift 1706 m/ veileder<sup>3</sup>, men den skal også understøtte tiltakene i Sjeldenstrategien og oppfølging av denne.

### NKSDs visjon:

Vi skal gjøre det sjeldne mer kjent gjennom økt kunnskap og samarbeid

Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) ga i 2022 følgende oppdrag til de regionale helseforetakene:

*«Det vises til tiltak i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. De regionale helseforetakene skal, under ledelse av Helse Sør-Øst RHF og i samarbeid med brukerorganisasjonene og andre relevante aktører, utrede hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling av personer med sjeldne diagnoser best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten. Det skal vurderes om det bør etableres nasjonale og/eller regionale tilbud. I arbeidet skal også utredning av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser inngå. Sistnevnte må sees i sammenheng med oppdrag til Direktoratet for e-helse om kodeverk innen sjeldenområdet. I arbeidet skal det sees hen til internasjonalt arbeid med sjeldenområdet.»*

Rapporten «*Forbedring av tilbudet til pasienter med sjeldne tilstander. - Rapport som oppsummerer interregionalt utredningsarbeid på oppdrag fra Helse- og Omsorgsdepartementet*» ble oversendt HOD 16.10.23. Utfordringsområder og forbedringsmuligheter som er kartlagt og drøftet er oppsummert i følgende innsatsområder:

- 1) Øke tilgangen til kompetanse og digitale ressurser gjennom forbedret, mer samordnet og synlig informasjon
- 2) Inkludere flere diagnoser enn i dag ved å dreie aktiviteten fra et system med fokus på enkeltdiagnoser til et system som ivaretar større sykdomsgrupper
- 3) Etablere regionale utredningsmiljø, knyttet til regionsykehuset, for å styrke regional koordinering og kompetanse knyttet til utredning, diagnostikk og behandling av sjeldne tilstander
- 4) Bygge og utveksle kompetanse gjennom samarbeid mellom kompetansemiljø nasjonalt og regionalt, delte stillinger, hospitering, undervisning og veiledning

<sup>1</sup> Styringssystemet for nasjonale tjenester er beskrevet under [Nasjonale tjenester - regjeringen.no](#)

<sup>2</sup> [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser](#) er Helse- og omsorgsdepartementets strategi for hvordan spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten skal møte dagens og fremtidens utfordringer for personer med sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander. Strategien omfatter i første rekke de tjenester som sorterer under Helse- og omsorgsdepartementets ansvarsområde.

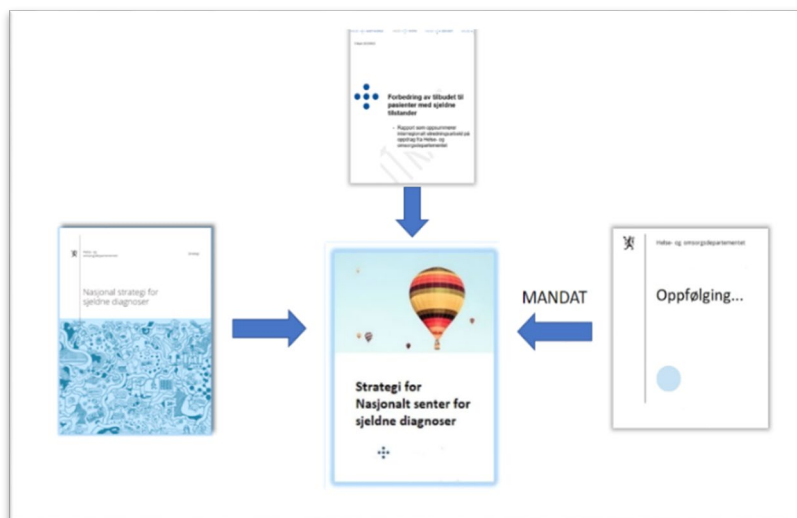
<sup>3</sup> Gjelder som styringsdokument frem til nye mandat for nasjonale tjenester foreligger

- 5) Videreføre en nasjonal overbygning for sjeldenfeltet som et nasjonalt senter, med et tydelig mandat
- 6) Etablere nasjonalt sjeldenregister med «meldeplikt», automatiske datafangst og relevant kodeverk for å ha oversikt over pasienter med sjeldne diagnoser for planlegging av helsetjenesten, forskning og deltakelse i studier
- 7) Samarbeide om infrastruktur, persontilpasset medisin og kliniske studier
- 8) Formalisere og forankre nasjonale referansenettverk, NRN, som muliggjør og forplikter deltakelse fra relevante klinikker i alle regioner
- 9) Tilrettelegge for at NRN gjenspeiler og samhandler med de europeiske referansenettverkene, ERN, for å kunne dra full nytte av internasjonalt samarbeid

I kapittel 5 “Forutsetninger og avgrensninger for utredningsarbeidet” heter det blant annet at “Flere tiltak som beskrives i rapporten vil imidlertid også være relevante og til nytte for tjenesteytere utenfor spesialisthelsetjenesten. Nasjonal tjeneste/senter skal for eksempel ha tjenesteytere i helse- og omsorgssektoren som hovedmålgruppe for sin kompetansespredning, inkl. kommunale helse- og omsorgstjenester”. Dette er i samsvar med NKSDs strategiske valg, og er en viktig forutsetning for å kunne gi likeverdige helse- og omsorgstilbud til personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende.

I utredningens kapittel 10 beskrives organisatoriske justeringer og oppfølgingspunkt for at innsatsområdene skal kunne gjennomføres og / eller få den ønskede effekt (se vedlegg). I rapporten heter det at «oppfølging av tiltak på noen av innsatsområdene vil også ses i sammenheng med et europeisk myndighetssamarbeid på sjeldenfeltet, Joint Action on the Integration of ERNs into National Healthcare Systems, forkortet til JA-ERN eller JARDIN. Norge deltar i dette samarbeidet som starter opp med ni arbeidsgrupper høsten 2023».

Tjenestens rammebetingelser er i endring. I denne situasjonen er det behov for en dynamisk og proaktiv tilnærming der strategien kan utvikles over tid, parallelt med at organisasjonens rammebetingelser blir tydeligere. Det utarbeides årlig virksomhetsplaner for alle enheter underlagt NKSD. Aktivitetene i virksomhetsplanene skal understøtte NKSDs strategidokument, og virksomhetene vil fortløpende tilpasse seg evt. endringer som kommer som følge av implementering av Sjeldenstrategien. RHF utredningsrapporten er nå det siste dokumentet som gir signal og føringer for NKSD, og tjenestens strategi justeres på bakgrunn av dette. Strategien er videre disponert etter samme kapitteinndeling som Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser.



# 1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet

«Medisinsk utvikling og økt kompetanse gir mulighet for at flere personer med sjeldne diagnoser, tilstander og sykdommer raskere kan få mer presis og bedre diagnostikk. Gode forløp som sikrer likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet, skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser så tidlig som mulig skal få riktig diagnose.»<sup>4</sup>



## Mål og virkemidler:

Tilgang til nasjonal og internasjonal ekspertise er avgjørende for rask og likeverdig utredning og diagnostikk med god kvalitet og høyt presisjonsnivå. NKSD vil fortsette å bidra med høyspesialisert kompetanse, legge til rette for og videreutvikle nasjonale fagnettverk samt videreføre arbeidet med å fremme medlemskap og deltakelse i internasjonale fagnettverk, deriblant Europeiske referansenettverk (ERN).

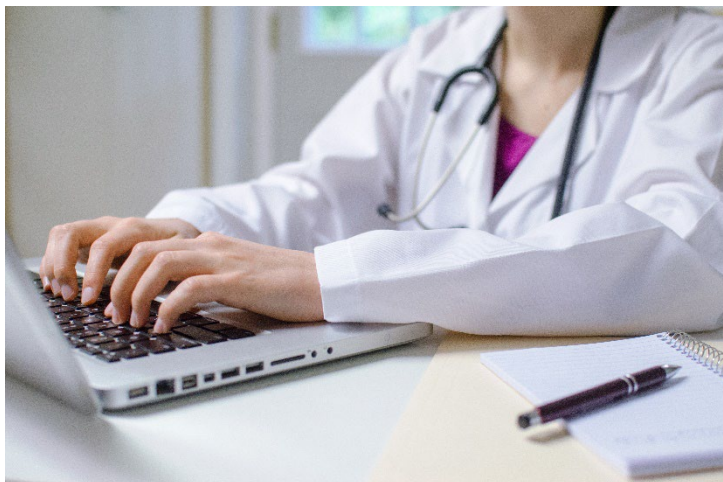
- **Ivareta spesialisert kunnskap om helhetlige pasientforløp fra diagnostikk og utredning til spesifikk behandling, inklusiv persontilpasset medisin og avansert presisjonsmedisin.**
- **Bedre tilgangen til kompetanse og digitale ressurser gjennom forbedret, mer samordnet og synlig informasjon**
- **Arbeide for tett integrasjon mellom nasjonale fagnettverk og kliniske miljøer, blant annet gjennom kombinerte stillinger og evt. sam-funksjon.**
- **Bidra til etablering og drift av nasjonale referansenettverk (se vedlegg 2).**
- **Delta i utvikling av avanserte diagnostiske verktøy og analysemetoder ved samarbeid med andre deler av spesialisthelsetjenesten samt gjennom ERN og andre nettverk.**
- **Videreutvikle registre til å kunne overvåke at personer med sjeldne diagnoser får rask diagnose og tilbud om oppfølging.**

---

<sup>4</sup> Tekster i kursiv er direkte sitat fra Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser.

## 2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet

*«Medisinsk utvikling og ny teknologi bidrar til at et økende antall pasienter kan tilbys behandling. Det er et mål at pasienter med sjeldne diagnoser og tilstander får likeverdig tilgang til behandling, herunder ny og utprøvende behandling. Samtidig er det slik at de fleste pasienter med sjeldne diagnoser vil ha sammensatte og komplekse behov som det ikke er årsaksrettet behandling for. For alle disse vil tverrfaglig symptombehandling, habilitering, rehabilitering og tjenester*



*fra andre sektorer være essensielt for gode liv. Den enkeltes behov bør ses i et livsløpsperspektiv. Pasienter og fagmiljø skal få tilgang til ny kompetanse og bistand til utredning, diagnostisering og behandling av sjeldne diagnoser og tilstander gjennom deltakelse i det europeiske samarbeidet om sjeldne diagnoser og høyspesialisert behandling, European Reference Networks (ERN).»*

### Mål og virkemidler:

Høyspesialisert kompetanse om sjeldne diagnoser er en forutsetning for likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet i et livsløpsperspektiv. NKSD skal utvikle og ivareta høyspesialisert kompetanse om sjeldne diagnoser og gjøre kompetansen tilgjengelig for helsetjenesten, andre sektorer og pasienter.

- **Bidra til etablering og drift av nasjonale referansenettverk (se vedlegg 2).**
- **Sikre pasienter og fagmiljø tilgang til ny kunnskap og behandling ved deltagelse i Europeiske referansenettverk (ERN) og andre internasjonale nettverk.**
- **Bedre tilgangen til kompetanse og digitale ressurser gjennom forbedret, mer samordnet og synlig informasjon. Utnytte og utvikle registre til å overvåke at pasienter med en sjelden diagnose får nødvendig og likeverdig helsehjelp.**
- **Legge til rette for, og bidra til, at pasienter med sjeldne diagnoser får tilbud om utprøvende behandling/tilbys deltagelse i kliniske studier.**
- **Ha oversikt over nye medisiner og metoder, og arbeide for pasientgruppers tilgang til disse.**
- **Samarbeide med nasjonale eller regionale behandlingsmiljø.**

### 3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering

«Personer med sjeldne diagnoser og sammensatte behov for helsehjelp opplever ofte utfordringer med koordinering og samhandling mellom ulike tjenester.

Det er et mål å etablere gode pasientforløp, med tydelig ansvarsfordeling og en organisering som bidrar til en helhetlig ivaretagelse av pasientene. Det skal legges til rette for brukermedvirkning på tjeneste- og systemnivå.»

#### Mål og virkemidler:

NKSD samarbeider med ulike tjenesteytere og bruker-/ interesseorganisasjoner med mål om at personer med sjeldne diagnoser får likeverdige tjenester av høy kvalitet. NKSD skal være kunnskapsleverandør, og understøtte mål og tiltak i [Nasjonal helse- og samhandlingsplan](#).

- Å være en synlig og tydelig leverandør av oppdatert kunnskap om sjeldne diagnoser, som bidrar til å sikre helhetlige pasientforløp.
- Å bidra til et likeverdig tilbud ved å være en ressurs for øvrige deler av hjelpeapparatet både på kommunalt, fylkeskommunalt og nasjonalt nivå.
- Oppgaveporteføljen ved de nasjonale kompetansesentrene skal gjennomgås for å kunne gi et kompetansetilbud til flere diagnoser enn i dag.
- Kartlegge hvilke diagnoser/grupper som mangler et tilbud i dag



## 4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand



«Mange personer med en sjelden diagnose lever store deler av livet med helseutfordringer og behov for langvarige tjenester. Det er et mål at alle skal få tilbud som gir støtte til mestring, aktivitet og deltakelse slik at det blir enklere å leve med en sjelden sykdom eller tilstand. Helse- og omsorgstjenesten må gjøres bedre kjent med hvordan ulike typer funksjonsnedsettelse, sykdommer og tilstander kan påvirke en persons assistansebehov.»

### Mål og virkemidler:

Lærings- og mestringstilbud rettet mot personer med en sjelden diagnose bør videreutvikles og synliggjøres på alle nivåer i hjelpeapparatet. Mangel på kunnskap og informasjon kan være en ekstra utfordring ved sjeldne diagnoser. God mestring henger for mange sammen med helsekompetanse og god forståelse av egen situasjon. Dette forutsetter at tjenesteytere har diagnosespesifikk kunnskap på mange områder. NKSD vil tilby læringsressurser i samarbeid med andre deler av tjenesteapparatet.

- Bidra til å gjøre lærings- og mestringstilbud på alle nivåer i hjelpeapparatet kjent for personer med sjeldne diagnoser.
- Bedre tilgangen til kompetanse og digitale ressurser gjennom forbedret, mer samordnet og synlig informasjon
- Tilrettelegge for et kompetansemiljø for helsekompetanse innen sjeldne diagnoser på Frambu, som tilbyr kurs og verktøy for læring og mestring på tvers av sjeldnefeltet. Dette skal utvikles i samarbeid med de øvrige sjeldnesentrene, bruker-/ interesseorganisasjoner, helse- og omsorgstjenestenes lærings- og mestringsevne samt med opplæringssektoren



## 5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre

*Utredning, behandling og forskning avhenger av gode pasientregistre og internasjonalt samarbeid. Gode pasientregistre forutsetter et felles system for koding og god dekningsgrad nasjonalt. Det er viktig at norske fagmiljøer deltar aktivt i internasjonal forskning fordi pasientgrunnlaget i Norge er lite. Videre vil det styrke arbeidet med å bygge opp og spre kompetanse nasjonalt innen fagområdet.*



### Mål og virkemidler:

NKSD utvikler kunnskap og bygger kompetanse om sjeldne diagnoser gjennom forskning og utviklingsarbeid av høy kvalitet, i tett samarbeid med nasjonale og internasjonale fagmiljø, bruker-/interesseorganisasjoner og enkeltbrukere.

NKSD har en ledende rolle i utvikling og drift av registre innen sjeldenfeltet, tilgjengeliggjøring av registerdata og implementering av egnet kodeverk i kliniske journalsystemer og registre.

NKSD leder eller har deltakere i alle relevante nasjonale nettverk som spiller europeiske referansenettverk (ERN). Nettverkene er en sentral formidlingsarena for oppdatert, relevant kunnskap om sjeldne diagnoser til tjenestens hovedmålgrupper.

### FORSKNINGSAKTIVITET SKAL VÆRE ET SENTRALT SATSNINGSOMRÅDE I TJENESTEN

- **NKSDs forskning fremskaffer, i tett samarbeid med relevante fagmiljøer, kunnskap som bidrar til at pasienter med sjeldne diagnoser får riktig diagnose, best mulig behandling og oppfølging av god kvalitet.**
- **Brukermedvirkning ivaretas i alle ledd av tjenestens forsknings- og utviklingsprosjekter.**
- **NKSD deltar i nasjonale og internasjonale forskningssamarbeid.**
- **NKSD utarbeider og gjør fortløpende tilgjengelig kunnskapsoppsummeringer for senterets diagnoser og diagnosegrupper.**
- **NKSD bidrar i planlegging og gjennomføring av kliniske behandlingsstudier, for på den måten å styrke dokumentasjonsgraden av nye medisiner og behandlinger.**
- **NKSD legger til rette for forskningssamarbeid på tvers av sentrene**

#### VIDEREUTVIKLE OG DRIFTE NORSK REGISTER FOR SJELDNE DIAGNOSER, IHT. KRAV OG AVKLARINGER FRA MYNDIGHETER

- NKSD søker løsninger for automatisert datafangst og deling av data nasjonalt og internasjonalt.
- Sjeldenregisteret og andre registre for sjeldne diagnoser opprettholder tett dialog, for felles kunnskapsutveksling og strategisk arbeid knyttet til ORPHA-koding og internasjonalt samarbeid.
- NKSD oppretter registermoduler for flere sjeldne diagnoser/diagnosegrupper i Sjeldenregisteret, i samarbeid med aktuelle kliniske fagmiljøer.

#### ARBEIDE FOR AT KODING OG KLASSIFISERING AV SJELDNE DIAGNOSER GJØRES ETTER GJELDENDE INTERNASJONALE FØRINGER OG PRINSIPPER

- NKSD skal lede nasjonal koordinering mot ORPHA-nettverket.
- NKSD skal jobbe for å gjøre ORPHA-koder tilgjengelige for alle RHF som diagnosekodeverk i kliniske journal-system og registre.

#### VÆRE SYNLIG OG AKTIV PÅ RELEVANTE INTERNASJONALE ARENAER

- NKSD skal avklare og følge opp sin rolle som nasjonal aktør inn mot europeiske referansenettverk (ERN) og andre internasjonale nettverk, i dialog med myndigheter og øvrig tjenesteapparat.

#### VÆRE SENTRAL I UTVIKLINGEN AV NASJONALE, NORDISKE OG INTERNASJONALE NETTVERK, OG VEDLIKEHOLDE OG VIDEREUTVIKLE SIN KOMPETANSE GJENNOM LEDELSE, DELTAKELSE OG SAMARBEID I SLIKE NETTVERK

- Det tilrettelegges for kombinerte stillinger for ansatte i NKSD og kliniske behandlingsmiljø
- NKSD skal ivareta og styrke brukerrepresentasjon i de nasjonale fagnettverkene og de internasjonale nettverkene.
- NKSD skal arbeide for at fremtidig tilbud og organisering sikrer god ivaretagelse av ultra-sjeldne diagnoser.

#### KOMMUNIKASJONSARBEIDET SKAL STØTTE OPP OM TJENESTENS STRATEGISKE MÅL, OG GJØRE TJENESTER OG TILBUD SYNLIG OG TILGJENGELIG

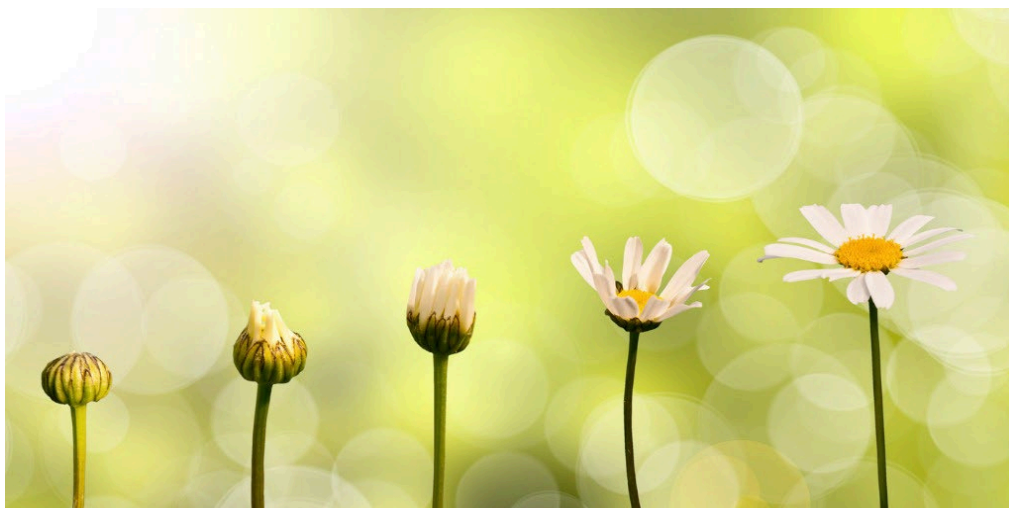
- Bedre tilgangen til kompetanse og digitale ressurser gjennom forbedret, mer samordnet og synlig informasjon. Sjelden.no er tjenestens felles kanal for informasjon- og kunnskapsspredning
- Kompetansespredningstiltak og -aktiviteter skal evalueres fortløpende. Evaluering inngår i planleggingen av aktivitetene, og resultatene dokumenteres. Aktuelle evalueringsverktøy skal kartlegges, samles og gjøres tilgjengelige.

## Vedlegg 1: Oppfølgingspunkt fra RHF utredningsrapport 2023

“Dersom departementet gir sin tilslutning til å videreføre aktiviteten og fagmiljøene i dagens NKSD som et nasjonalt senter, er det er rekke avklaringer som bør finne sted. Før disse skisseres, gis det her en kort beskrivelse av det nasjonale servicemiljøet for nasjonale tjenester, nettverk og sentre (RHF-enes servicemiljø). RHF-enes servicemiljø for nasjonale tjenester, nettverk og sentre er sammensatt av de regionale servicemiljøene som er etablert i hver region, og som driftes av en interregional arbeidsgruppe som består av ledere ved de regionale servicemiljøene.

RHFene skal sørge for at nasjonale kompetanse- og behandlingstjenester, nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk og nasjonale sentre i egen region drives i tråd med forskrift, veileder, rammeverk og mandat. Ansvaret for den daglige drift er lagt til helseforetaket hvor tjenesten er plassert.

RHF-enes servicemiljø skal være et kontaktpunkt for tjenestene, ivareta forvaltningsmessige oppgaver som informasjonsdeling, søknadsbehandling, etablering, videreføring og avvikling av tjenester og oppfølging av årsrapportering. RHF-enes servicemiljø skal bidra til samordning på tvers av regionene og sikre nasjonal forankring og styring av tjenestene. Forankring og styring gjøres gjennom rapportering til og behandling av aktuelle saker i interregionalt fagdirektørmøte. Servicemiljøet samarbeider også med Helsedirektoratet om oppgaver som gjelder nasjonale tjenester, og sørger for interregional oppfølging og koordinering knyttet til medlemskap og tilknytning til European Reference Networks (ERN).



En annen viktig endring etter helhetlig gjennomgang er at finansiering av nasjonale tjenester, som inntil nå har vært gjennom øremerkede midler i Statsbudsjettet, er foreslått overført til rammefinansieringen.

Det er en forventning om at RHFene fortsatt skal bruke disse midlene til nasjonale tjenester, og til nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk og nasjonale sentre. I det følgende skisseres anbefalinger

til ulike oppfølgingspunkt som vil være aktuelle i etterkant av departementets vurdering av forslagene til tiltak i denne rapporten:

- Utarbeide et mandat for et nasjonalt senter som tar opp i seg de av anbefalingene i denne rapporten som departementet velger å gå videre med. Grenseoppgangen mellom områder hvor den nye felles overbygningen er koordinerende, og hvor den også skal være styrende, må avtales. Dette arbeidet må forankres i alle regionale helseforetak. Mandatet bør gi tydelige føringer for utvikling av den totale oppgaveporteføljen til de nasjonale kompetansesentrene som sorterer under felles overbygning, og en eventuell justering av antall sentre.
- Det bør gjøres en vurdering av grenseoppgangen i ansvaret til RHF-enes servicemiljø og nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, herunder en fornyet vurdering av hvor ansvaret for oppfølging og koordinering knyttet til medlemskap og tilknytning til European Reference Networks (ERN) skal ligge.
- Det bør gjøres en systematisk gjennomgang av uformelle faglige nettverk på sjeldenfeltet, formalisere disse i tråd med vedlagte forslag til modell og se dette i sammenheng med de formelle funksjonene er tillagt referansegrupper knyttet til norsk deltakelse i ERN og slå disse funksjonene sammen i nasjonale referansenettverk som speiler de europeiske referansenettverkene
- Det bør vurderes hvordan et nasjonalt senter for sjeldne diagnoser kan gis en forutsigbar finansieringsform, jf. dagens finansiering av NKSD, for at tjenestetilbudet til personer med sjeldne diagnoser eller tilstander prioriteres, jfr. oppdraget med å styrke tilbudet til denne gruppen.
- De regionale helseforetakene bør få i oppdrag å etablere regionale utredningsmiljø, hvor det defineres et tydelig regionalt kontaktpunkt som har ansvar for å sørge for at relevante aktører bidrar rundt ulike pasienter.
- I utredningsarbeidet ble det gjort en avgrensning av ervervede tilstander. Den tiltenkte oppgaven til nasjonalt senter er å sikre en dynamisk utvikling av tjenestetilbudet. Det vil i den forbindelse kunne være aktuelt å se nærmere på om enkelte av de områdene som ikke har vært gjenstand for utredningsarbeidet (ref. avgrensning), på sikt kan innlemmes i oppgaveporteføljen (eksempelvis solide svulster hos barn). Tilsvarende vil det være områder som på sikt kan overføres til ordinært hjelpeapparat.
- Det anbefales at flere av de ovennevnte tiltakene ses i sammenheng med tiltak som skal følges opp som del av det europeiske JARDIN-samarbeidet (Joint Action on the Integration of ERNs into National Healthcare Systems) for en mest mulig målrettet og ressursbesparende prosess videre.
- Oppfølging av tiltak vil måtte skje innenfor dagens rammer og som følge av omstillinger og mer effektiv bruk av ressursene. Det er ikke lagt opp til økt ressurstilgang.»

## Vedlegg 2: Modell for etablering og drift av nasjonale referansenettverk

