

Nyfødtscreeningen

Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

Barne- og ungdomsklinikken, OUS

Plan for kompetansespredning



«kompetanse til hvem og hvordan»

Innledning

Nyfødtscreeningen gir alle nyfødte tilbud om å bli undersøkt for 25 sjeldne sykdommer som det er viktig å starte behandling av så raskt som mulig. Tilbudet omfatter to endokrinologiske sykdommer, 21 metabolske sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) eller andre alvorlige T-celle defekter og cystisk fibrose. I tillegg har avdelingen ansvar for diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med fenyktonuri (PKU, Føllings sykdom). Tilbudet er regulert av Forskrift om genetiske undersøkelser (Forskrift om endringer i forskrift 29. juni 2007 nr 742 om genetisk masseundersøkelser) og Forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten

Hovedformålet med plan for kompetansespredning er å gi økt kunnskap om formålet med nyfødtscreening, metoder, resultater samt oppfølging og behandling av sykdommene. For å gi barna livsviktig behandling i rett tid er det viktig med høy kvalitet og optimal logistikk i alle ledd fra informasjon til foreldre, prøvetaking, testing, rapportering og behandling av barn med sykdom. Målgrupper for kompetansespredning er befolkningen generelt, foreldre, pasienter, og helsepersonell.

Plan for kompetansespredning inkluderer nettbasert informasjon, video til opplæring av foreldre/fødende og helsepersonell, behandlingsprotokoller, brosjyrer, veiledning av pasienter, foreldre og helsepersonell, kursvirksomhet, samt presentasjoner ved seminarer, kongresser og fødesteder i alle fire helseregioner.

Nettbasert informasjon og kompetansespredning

Nyfødtscreeningen har egen nettside på www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen

Denne presenterer:

- Informasjon til foreldre
- Informasjonsvideo om nyfødtscreening
- Informasjonsbrosjyrer på 9 språk
- Informasjon til helsepersonell om nyfødtscreening og blodprøvetaking
- Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødtscreening
- Beskrivelse av sykdommene i screeningpanelet
- Detaljerte behandlingsprotokoller, SOS-regime og varslingsprotokoll
- Oversikt over forskningsprosjekter
- Informasjon om lagring av prøver i diagnostisk biobank
- Reservasjonsskjema mot forskning og prøvelagring
- Plan for kompetansespredning

Nettsiden vil regelmessig bli oppdatert med ny informasjon om nyfødtscreening.

Informasjonsbrosjyrer

I samarbeid med Helsedirektoratet er det utarbeidet informasjonsbrosjyrer til foreldre på 9 språk. Disse er publisert på Nyfødtscreeningens nettside og er viktig informasjon til fødende og foreldre.



Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødtscreening

Nyfødtscreeningen har publisert en håndbok med Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødtscreening. Retningslinjene beskriver:

1. Screening for medfødte stoffskiftesykdommer
2. Veiledning til rekvirerende avdelingen
3. Informert samtykke og foreldreinformasjon
4. Retningslinjer for utfylling av rekvisisjonen
5. Retningslinjer for prøvetaker
6. Hva skjer ved avvikende prøvesvar?
7. Bestilling, oppbevaring og forsendelse av prøvekort
8. Prøvetaking av adoptivbarn, asylsøkere, surrogatibarn og fosterbarn
9. Prøvetaking ved hjemmefødsler
10. Kontaktinformasjon
11. Rekvirentkoder for fødestedene
12. Tilstander som inngår i nyfødtscreeningen



Retningslinjene er tilgjengelige på Nyfødtscreeningens nettside og er distribuert til alle landets fødesteder.

Informasjonsvideoer

Nyfødtscreeningen har produsert en informasjonsvideo om nyfødtscreening som er distribuert til alle landets fødesteder og som er tilgjengelig på Nyfødtscreeningens nettside.



Kurs og kompetansespredning til foreldre og pasienter

Det arrangeres årlig 8-9 samlinger for PKU pasienter under 19 år og deres foresatte. Program omfatter faglig presentasjoner av interne og eksterne foredragsholdere samt utveksling av erfaringer.

Kompetansespredning via samarbeid med lokale barneavdelinger om felles oppfølging av pasienter funnet på screeningen

Fire overleger er tilgjengelig for rådgivning ved oppfølging og behandling av pasienter. Ca. 60 % av pasientene som er funnet på Nyfødtscreeningen er født i Helse Sør-Øst sitt geografiske område. En vesentlig del av kompetansespredningen skjer i samarbeid mellom overleger ved Nyfødtscreeningen og lokal barneavdeling gjennom felles oppfølging av pasientene. Kompetansespredning skjer gjennom polikliniske notat/ epikriser/telefon/mail korrespondanse mellom barneleger på lokalsykehus og leger ved Nyfødtscreeningen. Også andre pasienter utenfor Helse Sør-Øst får tilbud om årlig oppfølging hos barnelege ved OUS i tillegg til oppfølging ved lokalsykehus. Overleger ved Nyfødtscreeningen vil således besøke lokalsykehus hvor det er naturlig med tanke på kompetanseopplæring av leger og helsepersonell for den enkelte diagnose som følges ved lokalsykehuset.

Plan for kompetansespredning i helseregionene

Det er viktig at Nyfødtscreeningens tilbud er likt tilgjengelig i alle helseregioner. Norge er delt i fire helseregioner og det er 49 fødesteder med stor variasjon i antall fødsler. Målgruppe er jordmødre, sykepleiere, bioingeniører, barneleger og annet helsepersonell som er viktig samarbeidspartnere for Nyfødtscreeningen. Det vil bli gitt informasjon om hensikten med undersøkelsene, prøvetaking, screeningfunn, diagnostikk, behandling og oppdateringer innen

fagfeltet. Vi planlegger årlig besøk for kompetansespredning i helseregionene. Ved forespørsel vil vi i størst mulig grad også bidra ved lokale fagdager, kurs og konferanser. Vi er således takknemlig for invitasjoner til presentasjoner ved ulike møter og arrangementer.

Kompetansespredning ved presentasjoner ved kurs, konferanser og kongresser

Nyfødtscreeningen deltar regelmessig med presentasjoner ved nasjonale og internasjonale fagmøter innen nyfødtscreening, genetikk og behandling av medfødte genetiske sykdommer. Dette vil fortsatt være et viktig tiltak i vider kompetansespredning for Nyfødtscreeningen.

Kompetansespredning ved artikler og fagpublikasjoner

Nyfødtscreeningen har et bredt nasjonalt og internasjonalt faglig nettverk og betydelig forskningsaktivitet. Vi legger til grunn en fortsatt betydelig årlig presentasjon av vår aktivitet i vitenskapelige artikler og i media.

Årsrapporter

Nyfødtscreeningen rapporterer årlig aktiviteter til Helsedirektoratet. Alle rapporter er publisert på <https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/L-OUS-16/2019>