

Senterrådet for NMK - referat

Møtetema: Senterrådsmøte for NMK

Dato møte: mandag 02.06.2025, kl.10:00-15:30

Sted: Radisson BLU Gardermoen og Microsoft Teams

Til stede: Patricia Melsom (FFM, leder av Senterrådet), Tor Egil Roheim (FFM), Simen Stokke (leder Frambu), Solvor S. Skaar (Frambu), Kristin Ørstavik (leder EMAN), Hanne L. Fossmo (EMAN), Kristin Nielsen Varhaug (Helse Vest), Rune Østern (Helse Midt-Norge), Cathrine Ramberg (NMK), Andreas Rosenberger (senterleder NMK, sekretær i senterrådet),

Meldt forfall: Anders Pedersen Årnes (NORNMD), Sean Wallace (barnefeltet)

Dagsorden

Sak 1/2025

Godkjenning av innkalling og referat fra forrige møte.
Godkjent

Sak 2/2025

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser- status og veien videre v/Andreas Rosenberger, Kristin Ørstavik, Simen Stokke

- **Bakgrunn:**
- [Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser](#) (Sjeldensenteret) ble offisielt opprettet fra 01.01.25. Senteret ble opprettet som følge av en langvarig nasjonal prosess, diskutert i Senterrådet [over flere år](#).
- Sjeldensenteret består per mai 2025 av de samme underliggende enhetene som var del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), men har fått et nytt [mandat](#) som skiller seg fra den tidligere kompetansetjenesteforskriften. Det vil bli endringer i strukturen på underliggende enheter (tidligere kompetansesentre) i femårsperioden fra 2025-2030.
- Det er opprettet en styringsgruppe med representanter fra alle RHF som skal bistå i omstillingen som pågår. Omstillingen beskrives i en omfattende Handlingsplan som tar utgangspunkt i 9 innsatsområder som ble beskrevet i tidligere rapport fra Helse- og omsorgsdepartementet. Handlingsplanen er under utarbeidelse, og skal gjennomgås i møte mellom ledergruppen i Sjeldensenteret og styringsgruppen 16.juni.
- **Innspill i møtet:**
- Handlingsplanen gjennomgås innsatsområde for innsatsområde, og det gis løpende kommentarer til de ulike mål og indikatorene som er satt. Innspillene tas med videre i ledermøter i Sjeldensenteret.
 - Innsatsområde 1: Senterrådet etterspør medisinskfaglig kompetanse inn i/tett samarbeid med redaksjonsgruppen for sjelden.no. Det er også sentralt at fagpersoner er tett involvert i utviklingen av maler for diagnosetekster og annet materiell som skal få en felles utforming i senteret. Støtter «en vei inn», men viktig å få til gode samarbeid og oversikt over tilstøtende ressurser (NEL osv.).
 - Innsatsområde 2: Senterrådet ser at det nevromuskulære diagnosegrunnlaget inn i Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid ikke blir direkte endret med det første, men at det er nødvendig med en vurdering av hvordan andre diagnosegrupper i ERN Euro-NMD (ervervede) kan linkes. Det er også

noe overlappende med stoffskiftesykdommer som må avklares, og mulig kan påvirke diagnoseporteføljen.

- Innsatsområde 3: Senterrådet ser med stor skepsis på hvordan regionale utredningsmiljø kan ivareta tanken om likeverdige tjenester nasjonalt.
 - Innsatsområde 4: Senterrådet støtter fokuset fra Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid på at finansiering av klinisk aktivitet er en sentral nøkkelfaktor for å ivareta høyspesialiserte tjenester innen det nevromuskulære feltet i Norge. Det stilles spørsmål til formuleringene om prosent av ansette, og om indikatoren er maksimum/minimum eller annen forståelse.
 - Innsatsområde 5: Organisasjonsendringer internt på OUS kan påvirke EMANs organisering. Det er støtte til at EMAN organiseres inn i Sjeldensenteret, men tidsperspektiv på at prosess er avklart ila 2025 virker noe kort. Navngivning basert på funksjon (nevromuskulær i navnet) på enhet støttes av Senterrådet.
 - Innsatsområde 6: Diskuteres ikke.
 - Innsatsområde 7: Prinsipielt viktig å avklare finansiering av forskningsrelaterte aktiviteter. Senterrådet støtter at enkelte oppgaver kan/må gjøres innen tildelte rammer, da alt eksternfinansiert blir svært krevende i praksis. Mange ulike typer prosjekter er nevnt, men kvalitative studier er eks. ikke eksplisitt angitt. Senterrådet ønsker en forenkling av mål/indikatorer.
 - Innsatsområde 8 og 9: Ivaretas i diskusjon om utvikling av nasjonalt referansenettverk
- **Vedtak:** Senterrådet tar saken til orientering, og vil holdes oppdatert om prosessen i senterrådsmøtene til høsten.

Sak 3/2025 Nasjonalt referansenettverk for nevromuskulære sykdommer- hvor vil vi, og hva bør vi gjøre? v/Andreas Rosenberger, Kristin Ørstavik, Simen Stokke, Cathrine Ramberg

- **Bakgrunn:**
- Tematikken er tidligere blitt diskutert i [sak10/2024](#) og omhandler videreutviklingen av det allerede eksisterende nasjonale nevromuskulære nettverket.
- Opprettelsen av *nasjonale referansenettverk* er en sentral satsning både etter utredning av sjeldenfeltet gjennomført av RHF-ene, og som del av [JARDIN-prosjektet](#).
- Det ble søkt midler fra tidligere NKSD om videreutvikling av det eksisterende nettverket innen nevromuskulære sykdommer. Midlene til denne typen søknader er per i dag frosset av Helse Sør-Øst inntil videre avklaringer knyttet til Sjeldensenteret
- **Innspill i møtet:**
- Videreutvikling av det nasjonale nettverket støttes, også at det ses på andre finansieringskilder.
- Kristin Ø. er i dialog med NORPREM om mulig søknad til dem for videreutvikling. Det vil være strategisk fornuftig å koble seg på dem, da de er forankret nasjonalt. For å få til mange av oppgavene som er skissert, vil det være viktig med en prosjektfinansiering i første omgang.
- FFM støtter forankring i NORPREM, og at også RHF-ene konfronteres med dette. Mangler input nedenfra for hvorfor ordningene per nå ikke fungerer. Skal

denne typen nettverk gjelde alle sjeldne diagnoser, må det organiseres på en fornuftig måte.

- Fra genetikk siden er det mange nettverk mulig, fordi det er en liten bit i mange sykdommer. Kan bli krevende å ivareta alle felt, men sjelden.no kan bli en viktig oversikt for hva som er relevant i Norge.
- **Vedtak:** Senterrådet tar saken til orientering, og støtter videre arbeid med søknad til NORPREM.

Sak 4/2025 Prioriteringsmeldingen og sjeldenstrategien v/Patricia Melsom

- **Bakgrunn:**
- Regjeringen har kommet med Prioriteringsmeldingen i [Meld.St. 21 «Helse for alle- rettferdig prioritering i vår felles helsetjeneste»](#). Meldingen er sentral i det videre prioriteringsarbeidet i Norge, som i høyeste grad vil påvirke personer med nevromuskulære sykdommer i ulike prosesser. Det er viktig at Senterrådet er oppdatert og diskuterer ulike aspekter knyttet til dette.
- FFM ser på meldingen som tung og teknisk, og er i størst grad en problembeskrivelse. Den bringer lite nytt, selv om sjeldne nevnes mer enn tidligere. Det savnes politiske grep. Unntaksordningen er veldig smal, og betalingsviljen ser ikke ut til å gå opp. Den har lite styrke i seg sett opp mot hva Sjeldenstrategien etterspør. Det er samme prioriteringer som før, og stort søkelys på kostnadskontroll. Persontilpasset medisin skal være med i alt, men blir svevende. Bekymringer fremtrer også rundt bærekraft og ressursbruk. Hva betyr det, og hvordan vil personellbehov slå ut? Ingen endringer i budsjetter for å prioritere nye metoder vil gi lite endringer.
- **Innspill til saken**
- Senterrådet er også skeptisk til om hvordan meldingen fører til forbedrede tjenester for sjeldne nevromuskulære pasienter. Det er mange spørsmål knyttet til praktisk bruk. Hvordan skal samarbeid med kommunene foregå? Pasientens tidsbruk ved innføring av nye metoder er også veldig uklart, det samme med hvordan ressursbehovet for personell vil slå ut for nye, avanserte terapier der monitorering blir en del av beslutningsgrunnlaget. Pris og åpenhet er komplekst, og Senterrådet ser at hemmelig prising er et moment der det ikke kommer til å vedtas endringer. Dette gjør at overordnede diskusjoner i det store og hele blir svært krevende i offentligheten.
- **Vedtak:** Senterrådet tar saken til orientering.

Sak 5/2025 Habilitering og rehabilitering for nevromuskulære i Norge- utfordringsbildet v/Patricia Melsom

- **Bakgrunn:**
- HDir har fått i oppdrag å lage en [nasjonalt handlingsplan for habilitering og en nasjonalt handlingsplan for rehabilitering](#). HDir skal også lage retningslinjer. Det forutsetter samarbeid mellom og på tvers av alle sektorer, og forankres i helsefellesskap. Dette er et langsiktig utviklingsarbeid som tar tid. Bakgrunnen ligger i stor grad i [Riksrevisjonens rapport](#).
- FFO har vært i møte med HDir om dette. Det skal lages en nasjonal handlingsplan for habilitering og rehabilitering, inkludert retningslinjer. Det opprettes et styringsråd og en prosjektgruppe med samspill spesialisthelsetjenesten og kommunene. Det bevilges ikke friske penger til

arbeidet. Planperioden er satt til 2025-2029. Målet er å få et verktøy å jobbe etter.

- **Innspill til saken**
- Senterrådet ser flere utfordringer her, i aller størst grad fordi det må en grunnleggende holdningsendring til. Flere spørsmål dukker opp. Hvordan få kommuner til å samarbeide om (re)hab? Hva med private tilbydere? Krevende anbudsordninger er et problem, det samme kan kodeverk være. Det er fravær av dokumentasjon systematisk på innvilgning og avslag på tjenester.
- **Vedtak:** *Saken tas til orientering og følges opp med oppdateringer i senterrådet ved ny informasjon.*

Sak 6/2025 Forskningsprosjekter i Norge- oppdateringer.

- **Bakgrunn:**
- Det er nylig ferdigstilt, foregår, og planlegges ulike forsknings- og utviklingsprosjekter i det nevromuskulære feltet i Norge.
- Dette er både kliniske (behandlings)studier, innovasjonsprosjekter og andre utviklingsprosjekter.
- Formålet med saken er å gi en kort oversikt over disse ulike prosjektene for felles innsikt i Senterrådet.
- Spesielt søkelys på status fra følgende prosjekter:
 - FORTIFY (LGMDR9)
 - PETRA-NMD (FSHD, DM1, CMT)
 - PhD-prosjekter som er pågående eller under oppstart
- **Innspill til saken**
- FORTIFY (LGMDR9)
 - Inklusjon av 5 pasienter i Norge, som alle kommer til 12mnd-visitter fra mai til september. Interimsanalyse etter data lock 27.juni. Hvis positive resultater vil det søkes FDA om godkjenning. Studien har vært kompleks men lærerik for teamet på UNN/NMK.
- PETRA-NMD (FSHD, DM1, CMT)
 - Rekruttering fra alle 4 helseregioner. Komplisert oppsett. Rehabiliteringsoppholdene startet opp i HSØ og i HN fra juni, HM og HV følger etter til høsten/vinter. 5 ulike arbeidspakker, der både EMAN, Frambu og NMK har roller. KLINBEFORSK-midler til flere forskningsstillinger på data som kommer frem av prosjektet.
- I Helse Vest har forskningsprosjekt om NMD og svangerskap blitt godkjent, der EMAN og Ane Moe Holme ved OUS er sentrale samarbeidspartnere. Ellers er det flere både pågående master- og doktorgradsprosjekter i regi av Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.
- FFM har flere pågående prosjekter finansiert av DAM, og ser også på muligheten for å søke nye prosjekter. Dialog med fagmiljøene om dette.
- **Vedtak:** *Senterrådet tar saken til orientering.*

Sak 7/2025 ERN Euro-NMD. Aktuelle saker v/Kristin Ørstavik

- **Bakgrunn**
- Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid, og har vært regelmessig referert til i Senterrådet fra søknadsprosessen startet i 2019.
- Det norske medlemskapet som fullverdige medlemmer er også strategisk viktig å opprettholde fremover grunnet nasjonal prioritering av ERN som en sentral

del av videreutviklingen i sjeldenfeltet, og de prosessene som foregår i [JARDIN-prosjektet](#).

- **Aktuelt**
- Det har siden forrige senterrådsmøte vært flere aktiviteter i ERN-sammenheng. Annual meeting ble i år avholdt i Essen, og det var representasjon både fra EMAN, Frambu, NMK og FFM. Hovedtema var nyfødtscreening, transisjon, trening og søvn ved NMD, samt PROMS og ulike europeiske initiativ. Det ble avholdt undergruppemøter, blant annet for [Multidisciplinary management and care](#). Disse møtene går parallelt, noe som er uheldig for deltakelsen. Dette endres antakelig til neste år. Annual meeting var nyttig for nettverksarbeid, og ikke minst oppdatering på hva som skjer/stilles krav om i ERN-sammenheng.
- Det er opprettet en ny undergruppe i den multidisiplinære, kalt «Family planning and maternity care». Ledet av Kristin Ø. og Andreas R. per nå. Fokus på å utvikle webinarer ila høsten 2025, våren 2026. Søk ENMC-workshop 2026.
- Den multidisiplinære gruppen har avholdt flere møter, og er med i ulike samarbeid med andre grupper i ERN, eks. både knyttet til transisjon, men også ernæring ved NMD.
- Clinical Patient Management System (CPMS), det felleseuropeiske journalsystemet innen ERN, er nå aktivt. Godkjent av PVO i OUS, og legger opp til egne diagnosespesifikke dager for diskusjon av ulike pasientkasuistikker.
- **Vedtak:** Senterrådet tar saken til orientering.

Sak 8/2025 Korte orienteringssaker

- **NORNMD**
 - Nye registermidler fra Helse Nord RHF, tilsvarende ca. 50%-stilling i registeret. Ansettes fra høsten -25, delt med det nasjonale medisinske kvalitetsregisteret NorVAS.
- **Fagkonferansen 2025**
 - Programmet er klart, og det er ønskelig med bred rekruttering og reklame for konferansen. Sterke nasjonale og internasjonale foredragsholdere. Godkjent i Legeforeningen som etter/videreutdanning for nevrologi, barnemedisin, fysikalsk medisin og rehabilitering, medisinsk genetikk, patologi og klinisk nevrofysiologi.
- **Partnerskapet for sjeldne sykdommer**
 - Det er opprettet et offentlig-privat samarbeid kalt «[Partnerskapet for sjeldne sykdommer](#)». FFO er også medlem. Formålet er å arbeide for at pasienter med sjeldne diagnoser skal få rask tilgang til ny behandling og bedre tilgang til kliniske studier.
 - Partnerskapet hadde første større møte den 5.mai 2025. Deltakere var både kjernemedlemmene og også andre interessenter og brukerorganisasjoner. Tematikken dreide seg både om presentasjon av selve partnerskapet, men også diskusjoner om hva som bør være viktige prioriteringer i arbeidet videre. Aktiv meningsbærer inn i prioriteringsdebatten var ett av elementene som ble trukket frem.

Senterrådsleder

Senterleder
Sekretær i senterrådet