



Fasemodellen

Et verktøy for inkludering og oppfølging av
sjeldne diagnoser i NSSD

Revidert juni 2025

Innhold

1. Innledning.....	2
2. Kriterier for å bli vurdert for tilbud i NSSD.....	3
3. Fasemodellen	3
4. Mer om gruppering av sjeldne diagnoser	5

1. Innledning

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD) skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser får et likeverdig, helhetlig og individuelt tilpasset tilbud i et livsløpsperspektiv. Helsepersonell er hovedmålgruppe for kunnskapsspredningen, men informasjon skal også være tilgjengelig for pasienter, pårørende og andre aktører.

Senteret består av ni underliggende kompetanseenheter, med en fellesenhet ved Oslo universitetssykehus. Sentrale dokumenter for virksomheten er [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser \(2021\)](#) og [Mandat for Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser - Oslo universitetssykehus HF \(2025\)](#)

“Fasemodellen” ble i 2016 godkjent av ledergruppen i NKSD og Helse Sør-Øst som et verktøy for evaluering av eksisterende tilbud og opprettelse av tilbud til nye diagnoser/diagnosegrupper i tjenesten. Forrige revisjon var i 2024.

Dokumentet gir under en beskrivelse av “Fasemodellen” og skjemaet for diagnoseevaluering. Siste avsnitt beskriver forskjellige tilnærmingsmåter for å gruppere diagnosene. Overgang til et system med gruppetilnærming framfor enkeltdiagnosetilnærming er den største endringen i siste revisjon av dokumentet.

Dokumentet skal redigeres ved behov og minimum hvert tredje år.

Dokumentet er godkjent av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser ledergruppe februar 2024. Det er lagt inn navneendringer juni 2025 iht. Mandat for tjenesten fra februar 2025.

2. Kriterier for å bli vurdert for tilbud i NSSD

- Lav forekomst – i henhold til definisjonen av en sjelden diagnose $\leq 1:2.000$.

(For enkelte diagnoser vil informasjonen om prevalens være svært usikker, og man må bruke de tallene man finner i kombinasjon med skjønn. Orphanets beskrivelse av forekomst bør være utgangspunktet.)

- Tilstanden skal som hovedregel være ikke-ervert
(Ervervede tilstander (som forgiftninger, infeksjoner, kreft) skal som hovedregel ikke ha kompetansesentertilbud i NKSD.)
- Behov for langvarige/livslange tjenester
- Behov for tjenester fra ulike deler av tjeneste- og hjelpeapparatet
- Fravær av et allerede eksisterende tilbud, som anses dekkende, fra andre deler av helsetjenesten

Alle kriterier må være oppfylt for at man skal kunne gå videre i prosessen.

Ved et avslag bør det begrunnes hvorfor NSSD per i dag ikke gir et tilbud til aktuell diagnose/gruppe og eventuelt opplyse om alternative instanser som kan gi eller gir relevant oppfølging.

3. Fasemodellen

Fasemodellen er et internt arbeidsverktøy/kvalitetsverktøy for NSSD og skal bidra til å

- identifisere diagnoser/diagnosegrupper som har behov for og mangler et tilbud
- danne et mer ensartet grunnlag for tildeling av kompetansesentertilbud til nye diagnoser/diagnosegrupper og således forenkle prosessen
- kunne gjennomgå sentrenes oppgaveporteføljer for hensiktsmessig samling av diagnoser som defineres innenfor samme gruppe
- evaluere og forbedre et allerede eksisterende tilbud, eventuelt for utfasing fra tjenesten eller flytting til et annet senter

Det er utarbeidet et evalueringsskjema (se vedlegg) som skal benyttes ved gjennomgang av diagnosene/diagnosegruppene.

3.1: Beskrivelse av fasene

Fase 0 - Forberedelsesfase: Grunnleggende kartlegging - forslag til gruppetilhørighet og senter

- Hva: Innledende kartleggingsarbeid (litteratursøk, kontakt med relevante deler av helsetjeneste/tjenesteapparat, brukerforening etc.) for å kunne:

- Vurdere om kriterier for tilbud i NSSD er oppfylt
- Iht. føringer om å gi tilbud på gruppenivå framfor enkeltdiagnosenivå: vurdere gruppetilhørighet for diagnosen med mål om å favne flere diagnoser i samme gruppe, se siste kapittel i prosedyren. Foreslå hvilket senter som bør få tildelt/overta den aktuelle diagnosen eller diagnosegruppen
- Hvem: Kartleggingsarbeidet gjøres av et eller flere sentre, ved behov i samarbeid med fellesenheten. Fellesenheten informeres som hovedregel ved oppstart og avslutning av en fasemodell evaluering.

Fase 1 - Beslutning

- Hva: Anbefaling om at diagnose/diagnosegruppe får eller ikke får nyopprettet tilbud i NSSD eller flyttes til annet senter i NSSD.
- Hvem: Anbefaling eventuelt etter samråd med ledergruppe og/eller fellesenheten. Prosedyre for beslutning avklares med HSØ.

Fase 2 - Intern kompetansebygging

- Kartlegge den aktuelle pasientpopulasjonens behov og nåværende tilbud gjennom litteratursøk, kontakt med fagmiljøer og annet tjenesteapparat, pasienter, pårørende, brukerforeninger etc.
- Nasjonale og internasjonale nettverk: Kartlegge aktuelle nasjonale fagnettverk. Kartlegge ERN-status.

Fase 3 - Driftsfase:

- Kunnskapsformidling med fokus mot helsetjenesten, samt andre deler av tjenesteapparatet og pasienter/pårørende
- Kunnskapsutvikling inkludert kartlegging av behov for videre arbeid (anbefalinger om utrednings- og oppfølgingsrutiner, kunnskapsoppsummeringer, forskning etc.)
- Ved behov, etablere nettverk eller bidra inn i eksisterende nettverk (ERN/NRN/ nasjonale fagnettverk) knyttet til diagnose/diagnosegruppe

Fase 4, utfasing/veiledning

Hvis behovet for et kompetansesentertilbud bortfaller (ikke lenger sjelden diagnose, dekkes av andre deler av hjelpeapparatet etc.), kan tilstanden utfases fra tjenesten. Saksgang, se fase 1.

4. Mer om gruppering av sjeldne diagnoser

I henhold til oppdrag gitt de regionale helseforetakene av Helse- og omsorgsdepartementet i 2022, er det høsten -23 utarbeidet en rapport: "Forbedring av tilbudet til pasienter med sjeldne tilstander".

Her beskrives innsatsområder, blant annet at man skal inkludere flere diagnoser enn i dag ved å dreie aktiviteten fra et system med fokus på enkelt diagnoser til et system som ivaretar større sykdomsgrupper og at man skal formalisere og forankre nasjonale referansenettverk, NRN, og tilrettelegge for at disse gjenspeiler og samhandler med de europeiske referansenettverkene, ERN, for å kunne dra full nytte av internasjonalt samarbeid

På bakgrunn av dette ble man på ledermøte i NKSD desember 2023 enige om at gruppetilnærmingen for tjenesten skal ta utgangspunkt i de europeiske referansenettverkene (ERN). I tillegg er ORPHA-kodesystemet og også inndeling etter såkalte "modell diagnoser" relevant for gruppering av de sjeldne diagnosene og kan være et alternativ eller supplement der ERN ikke er tilstrekkelig.

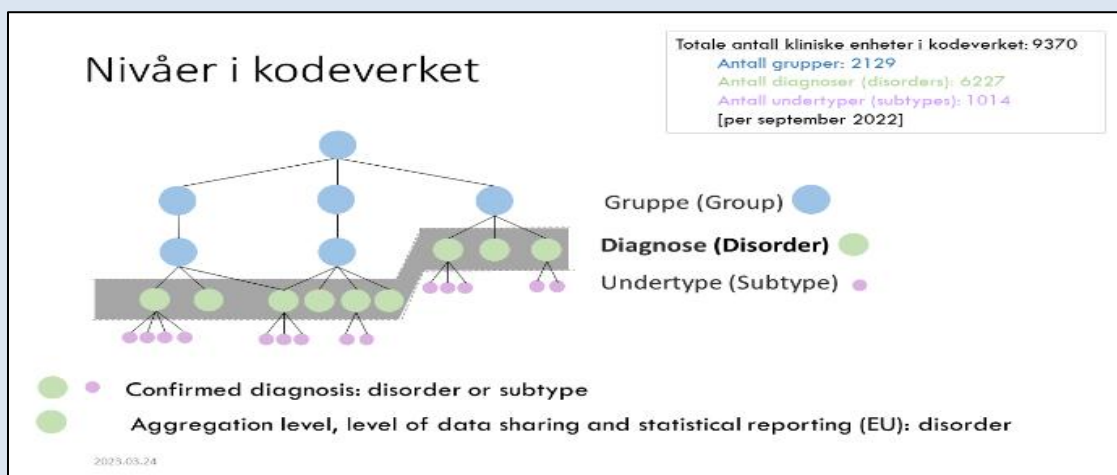
Om ERN: ERN er nettverk som involverer medlemsland i hele Europa der Norge p.t. er medlem av 17 av totalt 24. Disse nettverkene tar sikte på å håndtere komplekse eller sjeldne sykdommer og tilstander som krever høyspesialisert behandling og sentralisert kompetanse. Det er formulert både i Sjeldenstrategien og i den interregionale utredningsrapporten at det er et mål at Norge blir medlem i alle ERN.

Hvordan man her har valgt diagnoser og gruppering av disse varierer mellom de ulike ERN-nettverkene. Dermed er det slik at ERN-systemet som grupperingsverktøy verken dekker alle diagnoser eller er entydig (dvs. mange diagnoser forekommer i flere nettverk).

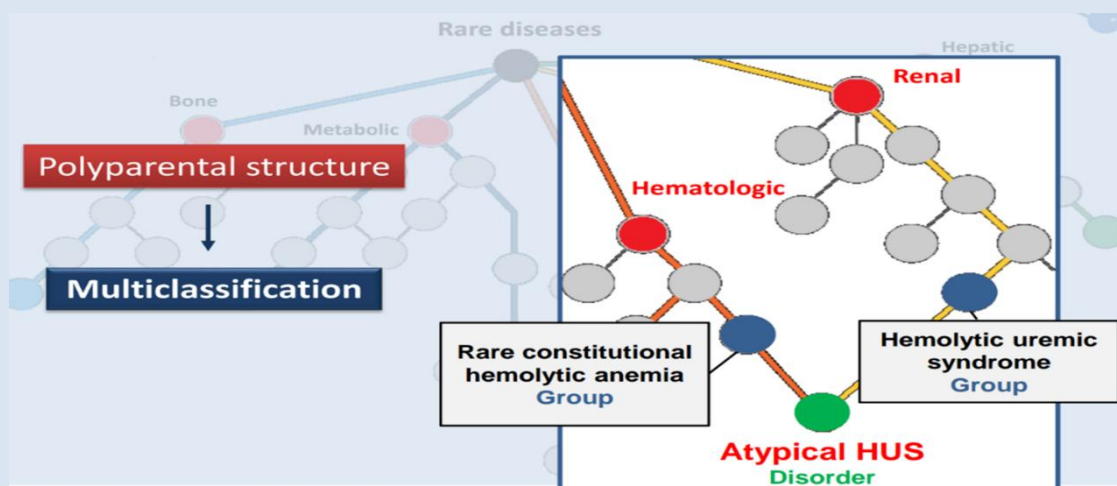
Om ORPHA-kodesystemet: Norge er medlem i det europeiske nettverket [Orphanet](#) som samlet består av over 40 land der NKSD er nasjonal koordinator for Orphanet i Norge. ORPHA-nettverket har utarbeidet ORPHA-kodene som er spesielt laget for sjeldne diagnoser der hver diagnose har sin unike kode. Disse er direkte «mappet» til ICD-10 som er mye mindre spesifikt. Det er også et tett samarbeid mellom Orphanet og ERN om revisjon og klassifikasjon, og rapportering fra ERN-nettverkene skjer i stor grad med ORPHA-koder.

ORPHA-kodesystemet er multihierarkisk (se bilde under) slik at én diagnose kan sortere under flere overordnede grupper når de er sammensatte tilstander som kan gi symptomer fra flere organsystemer. Til hjelp for å kunne gruppere slike diagnoser, har Orphanet utarbeidet et såkalt lineariseringsverktøy for å tilordne hver enkelt diagnose (på «disorder»-nivå) den foretrukne gruppen i klassifikasjonssystemet.

Prosedyren for slik “linearisering” er tilgjengelig på Orphanets nettside, se vedlegg 3 og selve filen ligger som vedlegg 4 (lagt inn versjon fra 15.2.24. Imidlertid bør man før beslutninger tas på bakgrunn av denne, innhente siste gjeldende versjon gjennom fellesenheten, kan også lastes ned fra Orphadata



Figur 1. Oppbygging av kodeverket som illustrerer nivåer og antall enheter per nivå.



Figur 2. Atypisk HUS tilhører både “hematologic” og “renal” på gruppenivå.

En tredje måte å gruppere diagnoser på, er gjennom såkalte «Modelldiagnoser». Begrepet brukes for å beskrive diagnoser der opparbeidet dybdekompetanse om én diagnose er overførbar til andre diagnoser.

Oppsummert: I første omgang skal man bruke ERN-systemet for å forsøke å finne gruppenivå, men ORPHA-kodesystemet og/eller «Modelldiagnoser» kan også være et alternativ eller supplement.

5. Vedlegg

Alle vedlegg kan leses på Oslo universitetssykehus om fasemodellen: <https://ehandboken.ous-hf.no/document/138847>

1. [Brev fra HSØ vedr fasemodellen](#)
2. Evalueringsskjema, se ehåndboksdokument
3. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf