

Deres ref: /

Saksbeh.: Kari

[Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser \(NKSD\)](#) takker for muligheten til å komme med innspill til arbeidet med Nasjonal helse- og samhandlingsplan.

NKSD har som oppgave å bygge kunnskap og kompetanse om sjeldne tilstander - definert som tilstander med forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere.

Hovedmålgruppen er helsetjenesten og andre tjenesteytere, og hensikten med arbeidet er å styrke hjelpetilbudene til personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende samt øke kunnskap om sjeldenfeltet i befolkningen.

Tjenesten består av en fellesenhet som er tilknyttet Oslo universitetssykehus, og ni kompetansesentre som er tilknyttet flere av landets helseforetak:

[Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser,](#)

[Norsk senter for cystisk fibrose \(NSCF\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier \(NevSom\),](#)

[Nevromuskulært kompetansesenter \(NMK\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser \(NKSE\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer \(NAPOS\),](#)

[TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser,](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser \(TAKO-senteret\) og](#)

[Senter for sjeldne diagnoser \(SSD\).](#)

Vi viser til Helse- og omsorgsdepartementets (HOD) høringsbrev og høringsnotat om pasienters prøvesvar i nasjonal kjernejournal mv. - endringer i pasientjournalloven, sendt til høring 27. oktober 2022.

Oppsummert oppfatter vi at argumentene for endringen er forankret i et mål om raskere, tryggere og mer effektive helsetilbud.

NKSD ser forslaget som en mulighet for forbedring av helsetilbudet til personer med sjeldne diagnoser. Vi mener prøvesvar i kjernejournal kan lette oppfølgingen av pasienter med sammensatte og ofte livslange diagnoser med stort behov for oppfølging.

I Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser (s. 11-12) er det formulert fem overordnede mål. En mulighet for å få tilgang til prøvesvar i nasjonal kjernejournal vil både direkte og indirekte bidra til å nå disse målene, men med spesiell vekt på målet om *Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet*.

Prøvesvar i kjernejournal vil også kunne ta av for den belastning vi vet mange pasienter med sjeldne diagnoser opplever ved å selv måtte være den som har ansvaret for å informere helsepersonell om diagnosen og sin egen helsehistorikk.

Den planlagte muligheten for grafiske fremstillinger av prøveverdier over tid vil være en god utnyttelse av tilgjengelig pasientinformasjon og et funksjonelt formidlingsverktøy.

En innvending mot å åpne for å legge mer pasientinformasjon inn i kjernejournal har vært at pasienter kan få tilgang til informasjon som bør formidles først fra helsepersonell. NKSD er positiv til lovforslaget utfra en forutsetning om at informasjonen gis sammen med adekvat informasjon og oppfølging fra helsepersonell.

Stein Are Aksnes

Leder

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

