

Dialog

Fagdag Norsk forening for CF 21. April 2012

Olav-Trond Storrøsten

Norsk senter for cystisk fibrose

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og
funksjonshemninger

Kvinne- og barneklubben

Oslo Universitetssykehus

Diagnostikk

- I de senere år har erkjennelsen av en variasjon i sykdom fra det normale til klassisk cystisk fibrose ("alvorlig sykdom") fått stor praktisk betydning for kontroll og behandling.
- Like genforandringer hos forskjellige personer kan gi forskjellig sykdom.
- "Komplekse alleler" utgjør en gruppe genforandringer som gir eller ikke gir sykdom. Kan ikke kan forutsies – klinisk forløp er fasiten.
- Krav til presis diagnostikk øker. En mutasjon har spesifikt behandlingstilbud, flere kan få det.

Norske mutasjoner (alleler)

Navn	Nomenklatur kodende DNA (NM_000492.3)	Alleler	Påvisning
p.F508del	c.1521_1523delCTT	300	K
p.R117C	c.349C>T	23	K
p.L88fs	c.262_263delTT	21	K
c.3873+2T>C	c.3873+2T>C Not in CFTR2	16	B
p.R117H	c.350G>A	10	K
p.G551D	c.1652G>A	8	K
p.K1177fs	c.3528delC	8	K
p.E60X	c.178G>T	7	K
p.N1303K	c.3909C>G	4	K
c.1393-2A>G	c.1393-2A>G CF (C1393-1A>G)	4	Seq
p.R75X	c.223C>T CF	4	Seq
p.V232D	c.695T>A Not in CFTR2	4	Seq
p.Q685TfsX4	c.2052dupA Not in CFTR2	3	Seq
c.3717+10kbC>T	c.3717+10kbC>T	2	K
p.R1158X	c.3472C>T	2	K
p.R1162X	c.3484C>T	2	K
p.G576A	c.1727G>C Varierende klinisk betydning	2	Seq
p.L227R	c.680T>G Ukjent betydning	2	Seq
p.Q151X	c.451C>T Not in CFTR2	2	Seq
p.S912X	c.2735C>A Not in CFTR2	2	Seq
p.S945L	c.2834C>T CF	2	Seq
p.G542X	c.1624G>T	2	K
p.I507del	c.1519_1521delATC	1	K
p.K684fs	c.2052delA	1	K
p.R553X	c.1657C>T	1	K
p.W1282X	c.3846G>A	1	K
p.A457P	c.1369G>C Not in CFTR2	1	Seq
p.E279X	c.835G>T Not in CFTR2	1	Seq
p.G473EfsX54	c.1418delIG CF	1	Seq
p.I1234V	c.3700A>G Varierende klinisk betydning	1	Seq
p.I444RfsX3	c.1326_1329dupAGAT Not in CFTR2	1	Seq
p.I506L	c.1516A>C Not in CFTR2	1	Seq
p.K1165X	c.3492dupT Not in CFTR2	1	Seq
p.L558S	c.1673T>C Ukjent betydning	1	Seq
p.L927P	c.2780T>C CF	1	Seq
p.Q493X	c.1477C>T CF	1	Seq
p.S1235R	c.3705T>G Non CF	1	Seq
p.V1198M	c.3592G>A Not in CFTR2	1	Seq
Ikke kjent		28 (6%)	
Totalt antall alleler		446	

Nyfødtscreening



Mistanke om cystisk fibrose

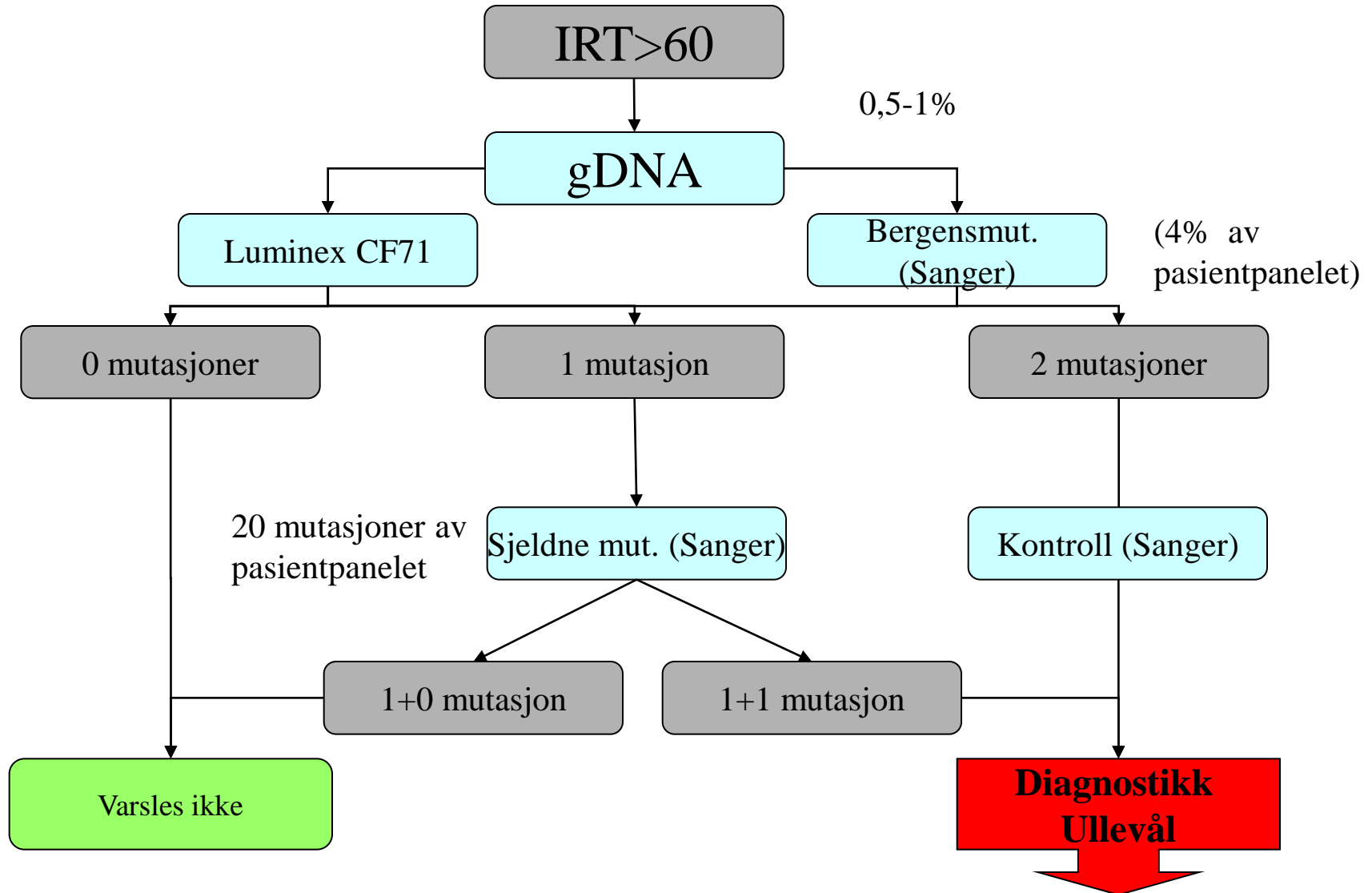
Resultat av nyfødtscreeningen

Norsk senter for cystisk fibrose





Algoritme CF-screening



Resultater

- Norsk populasjon: 5 051 275 (31.12.2012)
- Født 1. mars – 31. Des 2012
 - Ca 50460, alle uten noen får individer er testet
 - IRT over cut off: n=362 (0,72%)
 - 29 påviste bærere (ikke henvist til utredning)
 - 16 henvist for utredning (inkl.svettettest)
 - Klar CF diagnose 5
 - Tvetydig diagnose CF: 3
 - » R117H 5T/9T: 1
 - Ikke CF (?) 8
 - » R117H 7T/9T: 8

Forskning

Register - formål

- Få en nasjonal oversikt over pasienter
- Fremskaffe og bruke data til forskning
- Se på utvikling over tid
- Identifisere særskilte pasientgrupper som er egnet for nasjonale studier

Biobank

scfsc
Scandinavian CF
Study Consortium



Informasjonsarbeide

www.oslo-universitetssykehus.no/nscf

- Senterets nettside blir en stadig viktigere plattform for informasjonsarbeide og publisering.
- NSCF samarbeider med OUS om å forbedre og videreutvikle siden.
- Siden blir stadig mer brukt og hadde i perioden mai - desember 2012 1460 treff (36. mest leste av 430 enheter i OUS)
- NSCF har lagt ut flere anbefalinger

MinJournal er et verktøy for kommunikasjon mellom helsevesen og pasient

MIN JOURNAL
- på nett med helsevesenet

Haugen, Marte | Haugen, Marte | Logg ut

Mobil: 99247899 | Bostedsadresse: Ringveien 15D, 2050 Jessheim
Epost: marte.bo@rikshospitalet.no

Velkommen til Min Journal

Opprett artikkel | Opprett bildekarusell | Opprett karusellelement

Generell informasjon om MinJournal

På denne siden får du noe generell informasjon og du får også informasjon som er knyttet til den helsekontakten du har valgt som primær. Dersom du ikke har noen helsekontakter eller dersom du ikke har valgt noen av dem som primær vil du kun se denne artikkelen på denne siden.

Ikonene på venstre og høyre side viser deg hvilke funksjoner du kan bruke i MinJournal. Hvis du ikke har noen helsekontakter vil det være få funksjoner du kan bruke, etterhvert som du velger flere helsekontakter vil du se at du kan bruke flere funksjoner.

Hvis du klikker på en enhet i lista over dine helsekontakter blir denne satt til primær. Da vil du kun få se informasjon knyttet til den helsekontakten på denne siden sammen med denne generelle artikkelen.

Du vil kunne se dine epikriser hvis du velger riktig ikon på høyre side.

Velkommen til Vardesenteret og Kreftlinjen

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Ut enim ad minim veniam, quis nostrud exercitation ullamco laboris nisi ut aliquip ex ea commodo consequat. Duis aute irure dolor in reprehenderit in voluptate velit esse cillum dolore eu fugiat nulla pariatur. Excepteur sint occaecat cupidatat non proident, sunt in culpa qui officia deserunt mollit anim id est laborum.



Sed ut perspiciatis unde omnis iste natus error sit voluptatem accusantium doloremque laudantium, totam rem aperiam, eaque ipsa quae ab illo inventore veritatis et quasi architecto beatae vitae dicta sunt explicabo. Nemo enim ipsam voluptatem quia voluptas sit aspernatur aut odit aut fugit, sed quia consequuntur magni dolores eos qui ratione voluptatem sequi nesciunt. Neque porro quisquam est, qui dolorem ipsum quia dolor sit amet, consectetur, adipisci velit, sed quia non numquam eius modi tempora incidunt ut labore et dolore magnam aliquam quaerat voluptatem. Ut enim ad minima veniam, quis nostrum exercitationem ullam corporis suscipit laboriosam, nisi ut aliquid ex ea commodi consequatur? Quis autem vel eum iure reprehenderit qui in ea voluptate velit esse quam nihil molestiae consequatur, vel illum qui dolorem eum fugiat quo voluptas nulla pariatur?

Mine helsekontakter

- Lipidklinikken
- Ungdomsrevma
- Kvinneklinikken
- Føderiket
- Vardesenteret (primær)
- STHF, Seksjon for nyre- og hormonsy

Opprett snarvei

Snarveier

- LMS på Aker
- Kreftlinjen

Opprett bildereferanse

Aktuelt

- MinJournal - samtykke
- Hva kan jeg bruke MinJournal til?

Opprett oppslag

Behandling og oppfølging

Cystisk fibrose lungesykdom - hva bestemmer utviklingen?

- Genetikk
 - CF mutasjoner
 - "Modifier genes"
 - Kjønn
- Miljøfaktorer
 - Sigarettøyking
 - Mikroorganismer
 - Ernæring
 - Stress
 - Kjønn
- Medisinsk behandling
 - Egenbehandling
 - Tilgang til CF omsorg (medisinsk og tverrfaglig)
 - Kliniske variasjoner
- Sosiale og økonomiske forutsetninger

Genetic and non-genetic determinants of outcomes in cystic fibrosis
L.L. Wolfenden, M.S. Schechter / Paediatric Respiratory Reviews 10 (2009) 3

Rutinemessig kontroll og oppfølging

Anbefalinger for rutinemessig
kontroll og oppfølging
av pasienter med cystisk fibrose i Norge
- arbeidsgruppens anbefalinger
Norsk senter for cystisk fibrose

Mai 2011

Revidert april 2012

www.oslo-universitetssykehus.no/nscf

NSCF's oppdrag

Oppgaver for nasjonale kompetansetjenester

- Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde
 - Bygge opp og formidle kompetanse
 - Overvåke og formidle behandlingsresultater
 - Bidra i relevant undervisning
 - Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
 - Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
 - Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
 - Etablere faglige referansegrupper
 - Rapportere årlig til departementet eller til det organ som departementet bestemmer

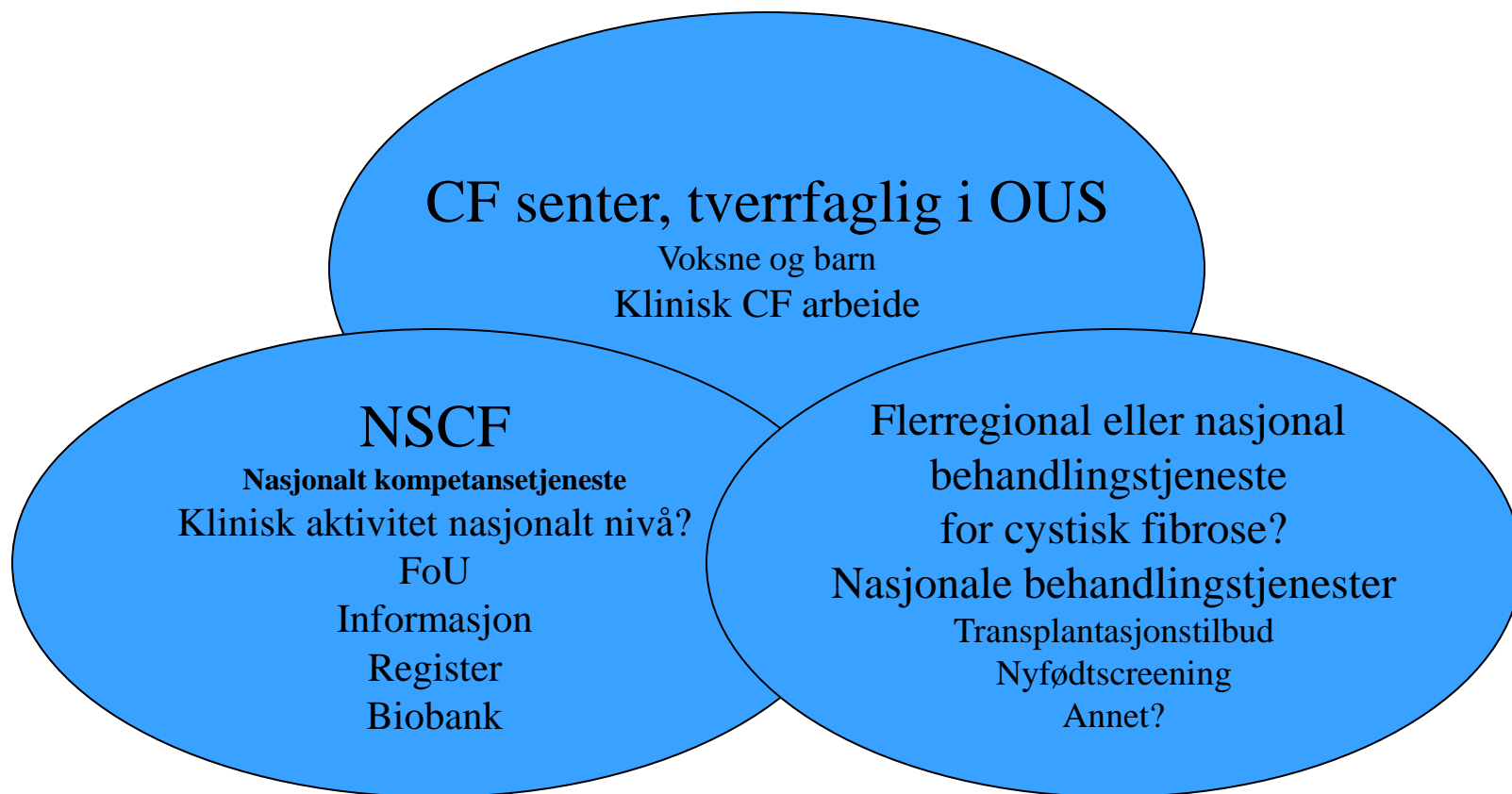
FOR 2010-12-17 nr 1706:
Forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten

Organisatoriske prosesser som involverer NSCF

Prosesser

- Omstillingsprosess NSCF
 - Endrede økonomiske rammebetingelser
- Behandlingsansvar for CF i Helse Sør-øst
 - Overføring i Oslo universitetssykehus
 - Barnemedisinsk avdeling (barn og ungdom)
 - Lungeavdeling (voksne)
- Nasjonal eller flerregional behandlingstjeneste for CF
 - Skal utredes. NSCF vil ta initiativ til prosjektgruppe.
- Samorganisering av sjeldensentrene

Mulig fremtidig CF omsorg ved Oslo universitetssykehus



Samorganisering

- Samorganisering av nasjonale kompetansesentre for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger
 - Formålet er å oppnå bedre kvalitet gjennom
 - Styrket brukermedvirkning
 - Synliggjøring av "sjeldenfeltet"
 - Enklere tilgjengelighet
 - Ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter i dag
 - Styrket faglig samarbeid mellom enhetene/dagens kompetansesentre
 - Mer effektiv utnyttelse av ressursene

Brev av 26.03.2012 fra Helse og omsorgsdep.

Brukermedvirkning