

Norsk register for døvblinde

Årsrapport for 2014 med plan for forbedringstiltak 2015

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger,
Kvinne- og barneklubben, Oslo universitetssykehus

06. oktober 2015

Kontaktperson og registeransvarlig:
Karin Britta Nilsson
Kst. Avdelingsleder
Kvinne- og barneklubben
Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger
Oslo universitetssykehus HF, Ullevål, bygg 31b
Postboks 4956 Nydalen
0424 Oslo
E-post: nikari@ous-hf.no

Innhold

Norsk register for døvblinde Årsrapport for 2014 med plan for forbedringstiltak 2015

Del I	Årsrapport	3
1.	Sammendrag	3
2.	Registerbeskrivelse	4
2.2	Juridisk hjemmelsgrunnlag	4
2.3	Faglig ledelse og databehandlingsansvar	5
3.	Resultater	5
4.	Metoder for fangst av data	8
5.	Metodisk kvalitet	8
5.1	Antall registreringer	8
5.7	Vurdering av datakvalitet	9
6.	Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring	9
6.1	Pasientgruppe som omfattes av registeret	9
6.2	Registerets spesifikke kvalitetsmål	9
6.3	Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	10
6.4	Sosiale og demografiske ulikheter i helse	10
6.5	Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	10
7.	Formidling av resultater	11
7.1	Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	11
7.2	Resultater til administrasjon og ledelse	11
7.3	Resultater til pasienter	11
7.4	Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå	11
8.	Samarbeid og forskning	11
8.1	Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	11
8.2	Vitenskapelige arbeider	12
Del II	Plan for forbedringstiltak	13
9.	Forbedringstiltak	13

1. Sammendrag

1. Sammendrag

Arbeidet med Norsk register for døvblinde startet i 2009 pga. mangelen på systematisk informasjon og forskning om døvblindhet, og et sterkt ønske fra brukerorganisasjonene for døvblinde. Inklusjon i registeret er døvblindhet eller kombinert syns- og hørselshemming knyttet til medfødt eller tidlig ervervet sjelden diagnose. Hovedformålet til registeret er å kartlegge personer med døvblindhet i Norge. Samtidig skal registeret gi en mulighet for å overvåke kvaliteten i utrednings-, behandlings- og tjenestetilbud for personer med døvblindhet.

Hittil er alle personer med døvblindhet som er registrert i regionsentrene for døvblinde og som benytter NAV tolk-ledsager tjenesten, blitt kontaktet. Deltakelse i registeret er samtykkebasert og innsamlede data er basert på spørreskjema og pasientjournal.

Registeret er lagt til Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger ("Sjeldenavdelingen") ved Oslo Universitetssykehus Ullevål. Avdelingsledelsen har skiftet to ganger i løpet av 2015 i det Solveig Ervik sluttet 1. januar og hennes erstatter Odd Bakken sluttet 1. august. Samtidig sluttet Yusman Kamaleri som forsker / ansvarlig for daglig drift høsten 2014, og ny forsker/overlege (Ketil Heimdal) og sekretær (Cecilie Børge-Ask) startet 1. mars 2015, begge i redusert stilling (40 og 50 %).

Det ble ikke innhentet nye data i løpet av 2014 (spørreskjema til et lite antall personer sendt ut 2015). Resultatene er derfor uendret fra registerrapporten for 2013 med 40.3 % dekningsgrad på individnivå (n=146). Dekningsgraden er målt ved at en går ut fra at målgruppen er de døvblinde som er registrert hos de regionale kompetansesentrene for døvblinde. Disse har imidlertid ikke registrert alle personer med kombinert syns- og hørselshemming (bare de som er identifisert som døvblinde)

Det er regelen, også internasjonalt, at det er krevende å arbeide med registre for døvblinde. En hovedgrunn er at det ligger i tilstandens natur at gruppen har vansker med vanlig kommunikasjon. Eksempelvis sendte vi 15 skjemaer til ny-identifiserte døvblinde våren 2015 og har hittil (september 2015) fått 2 i retur. Fra mars 2015 har registerets nye ansatte derfor prioritert å legge forholdene til rette for å bedre dekningsgraden på individnivå ved å samarbeide tettere med de regionale sentrene for døvblindhet og Eikholt (nasjonalt ressursenter for døvblinde). Registeret tar sikte på å få en kontaktperson på hver av ressursentrene og Eikholt og tror dette vil være et vesentlig bidrag både til å øke dekningsgraden og til å forbedre datakvaliteten. Det er også lagt en plan for å samarbeide med de regionale spesialavdelignene for øyesykdommer, ØNH-sykdommer og medisinsk genetikk som håndterer den medisinske delen (diagnostikk og behandling) i pasientgruppen.

Samtidig starter vi arbeidet med å kvalitetssikre den medisinske oppfølgingen av de registrerte ved å samle inn opplysninger om hvilke kontrollopplegg de tilbys fra helsevesenet (medisinsk kontroll av syn og hørsel).

2. Registerbeskrivelse

2. Registerbeskrivelse

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1. Bakgrunn for registeret

Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde ved Koordineringsenheten ved Oslo universitetssykehus (t.o.m desember 2012), etablerte et nasjonalt kvalitetsregister for personer med døvblindhet, hvor medfødt eller tidlig ervervet sjelden diagnose ligger til grunn for døvblindheten. Registeret skal også inkludere personer med progredierende, alvorlig kombinert sansetap (syn+hørsel) på grunn av sjelden tilstand. Kvalitetsregisteret er et aidentifisert register og opprettet ved lovhjemmel i informert samtykke.

En viktig motivasjon for etablering av dette kvalitetsregisteret er mangelen på systematisk informasjon og forskning om døvblindhet, og et sterkt ønske fra brukerorganisasjonene for døvblinde.

Arbeidet med Norsk register for døvblinde ble startet i 2009. I januar 2013 ble Koordineringsenheten flyttet til Helse Nord, men driften til Norsk register for døvblinde forblir hos Oslo universitetssykehus ved Nasjonale kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger. I oktober 2012 fikk registeret godkjent status som nasjonalt kvalitetsregister av Helse- og omsorgsdepartement.

2.1.2 Registerets formål

Hovedformålet til registeret er å kartlegge relevante kjennetegn hos personer med døvblindhet i Norge, overvåke utviklingen av døvblindhet og kvalitetssikre utrednings- og tjenestetilbud til dem.

Delmål for registeret er som følger:

- _ Å beskrive prevalens og insidens av døvblinde i Norge
- _ Å forstå variasjoner og utvikling av døvblindhet over tid
- _ Å overvåke kvaliteten i utrednings-, behandlings- og tjenestetilbud for personer med døvblindhet

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Registeret har fått konsesjon fra personvernombudet ved Oslo universitetssykehus den 30. mars 2009. Konsesjonen dekker bare samtykke-kompetente personer og registeret arbeider med Helsedirektoratet, Datatilsynet og Personvernombudet for å utvide konsesjonen. Det er med hjemmel i Personopplysningsforskriftens § 7-12 jf. Helseregisterlovens § 36 at Oslo universitetssykehus er fritatt fra meldeplikten til Datatilsynet. Personvernombudet har ansvar for å vurdere og å ta stilling til om melding er dekkende eller om det må søkes om konsesjon hos Datatilsynet for behandling og utlevering av person-/helseopplysninger til forskning.

2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe

Et fagråd er etablert for å ivareta datakvalitet og for at registerdataene blir anvendt slik som beskrevet i formålet. Fagrådet er tverrfaglig sammensatt og består av kvalifiserte fagpersoner med kompetanse om døvblindhet. Fagrådet hadde i 2014 de samme medlemmene som i 2013:

1. Geir Jensen, leder av Foreningen Norges Døvblinde (FNDB)
2. Åshild Johansen, leder av Landsforeningen for syns- og hørselshemmede (LSHDB)
3. Erik Teig, prof emeritus og øre-nese-hals spesialist (Oslo Universitetssykehus)
4. Randi S. Tranheim, øyelege, Oslo Universitetssykehus og Statped Øst (Huseby)
5. Arvid Heiberg, prof. emeritus i medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus
6. Evabritt Andreassen, audiopedagog, Bergen, Statped Vest
7. Solveig Ervik, leder av Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger, OUS

Fagrådet hadde to ordinære møter i løpet av 2014.

Bjørn Modalsli, ØNH spesialist, Gjøvik og Else Marie Svingen, spesialpedagog, Avdelingsleder ved Statped Sørøst, Fagavdeling Døvblindhet har trådd inn i Fagrådet fra 2015. Erik Teig er ikke lenger medlem av Fagrådet. Han døde i 2015.

Solveig Ervik var også registeransvarlig i 2014. Fra oktober 2011 til september 2014 var Yusman Kamaleri prosjektleder for registeret. Han drev registeret fra dag til dag og har bearbeidet og analysert de innsamlede dataene. Fra januar 2015 overtok Odd Bakken og fra august 2015 Karin Britta Nilsson som avdelingsleder for Sjeldenavdelingen OUS / registeransvarlig. Fra mars 2015 overtok Ketil Heimdal som prosjektleder i 40 % stilling med ansvar for det daglige arbeidet.

3. Resultater

Det er ikke endring i datagrunnlaget fra 2013. Resultatene i denne rapporten er fra analyser gjort for vedlagte artikkel (Kamaleri et al, submitted)

Kjønn og alder samt type døvblindhet (medfødt eller ervervet) på de registrerte i Døvblinderegisteret (n=146)

	n	%
Gender		
Men	77	52.7
Women	69	47.3
Type of DB		
Congenital	29	19.9
Acquired	117	80.1

Age

Men $\bar{x} = 46.8$ SD = 23.6

Women $\bar{x} = 48.6$ SD = 24.0

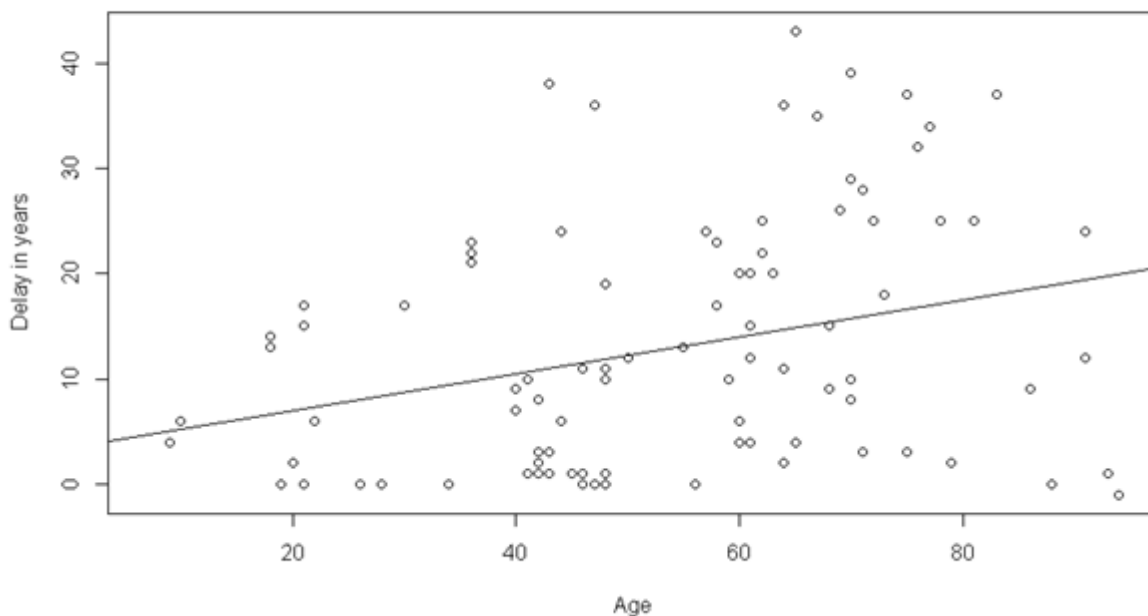
Fordelingen mellom ervervet og medfødt døvblindhet er som i andre materialer (20 % medfødt).

Aldersfordelinger:

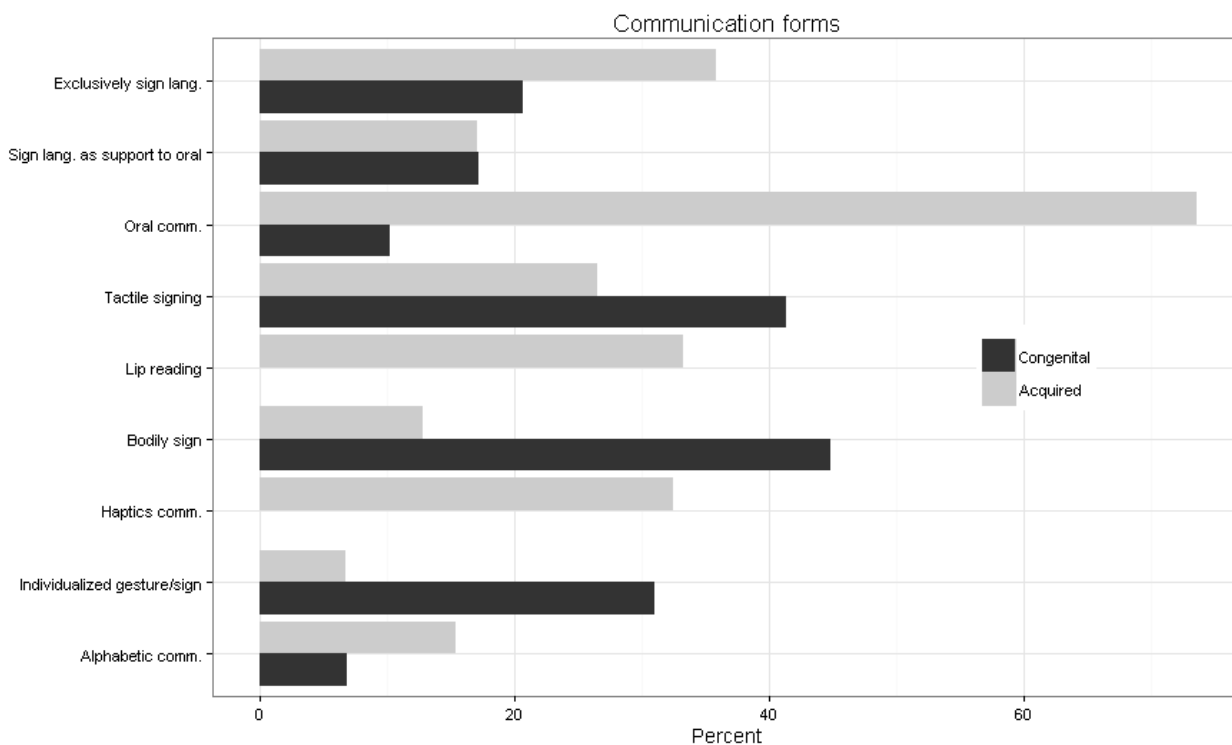
	Congenital			Acquired		
	n*	Mean	SD	n*	Mean	SD
Present age						
Men	16	20.9	14.1	61	53.6	20.7
Women	13	19.1	13.0	56	55.4	20.5
Age at first vision impairment	15	1.1	3.6	99	19.9	19.7
Age at first hearing impairment	15	0.5	1.1	103	12.7	19.9
Age at identification of deafblindness	16	5.7	6.0	99	35.9	20.0
Delay	15	3.9	4.2	96	13.0	11.9

Aldersfordelingen nå viser at vi har registrert for få barn og unge. Tabellen viser at det går lang tid fra første symptom til identifisering av døvblindhet. Figuren viser at det er en svak, men signifikant sammenheng mellom forsinkelse i identifiseringen av døvblindhet og alder

Acquired deafblindness: Delay and age



Pasientrapporterte data viser at de døvblinde bruker mange former for kommunikasjon. En stor andel av de med medfødt døvblindhet bruker ikke talepråk:



Et stort mindretall føler ikke at de har fått tilstrekkelig opplæring eller assistanse i de kommunikasjonsformene de bruker:

	Congenital		Acquired	
	n	%	n	%
Sufficient (training)	7	50	51	57.3
Insufficient	5	36	28	31.5
Very little or did not receive training	2	14	10	11.2

4. Metoder for fangst av data

Registerdata er basert på spørreskjema (papirformat) og innhentete kopier fra pasientjournalen. Skjema sendes Registeret på Ullevål og data legges manuelt inn i registeret der.

Første kontakt med registeret kan skje på flere måter (se nedenfor) De registrerte avgir samtykke som inkluderer tillatelse til at registrerte tar kontakt på ny for å oppdatere opplysninger og til innsyn til den medisinske journal.

Alle personer som er identifisert med døvblindhet og er registrert ved minst ett av de fire regionsentrene for døvblinde, ble kontaktet av den tidligere Koordineringsenheten ved Oslo universitetssykehus i samarbeid med de respektive regionsentrene. I tillegg har tolk-ledsager tjenesten i NAV blitt kontaktet og bedt om å sende informasjonsbrev til alle som bruker deres tjenester og er identifisert med døvblindhet. Det er også meningen at nye personer som blir identifisert med døvblindhet gjennom Nasjonalt tverrfaglig team for diagnostisering og identifisering av døvblindhet (NTT) skal bli kontaktet fortløpende. Så har ikke skjedd i 2014, men er gjort i 2015 (15 skjemaer sendt). Vi vil etter hvert også inkludere personer via de regionale avdelingene for øyesykdommer og ønh-sykdommer.

5. Metodisk kvalitet

5.1 Antall registreringer

Det er ingen endring fra 2013 (ingen nye data). Årsrapport 2013 fra Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde viser at det er 362 personer som er registrert ved minst ett av de fire regionsentrene for døvblinde. Det antas å bare være mindre endringer til 2014. Av disse deltar 146 personer i registeret. Dette utgjør 40.3 % dekningsgrad på individnivå.

Alle regionsentrene for døvblinde deltok i arbeidet og dekningsgraden på institusjonsnivå er således 100 %.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Registerets ansatte per 2014 hadde verken medisinsk kompetanse eller annen spesifikk kompetanse (slik som audiolog, syns- eller hørselspedagog eller døvblindekonsulent). Data ble lagt inn i registeret av Registerpersonalet ut fra innsamlete medisinske journaler og protokollene fra møtene i Nasjonalt Tverrfaglig Team. Data for syn og hørsel samt medisinsk diagnose er derfor av varierende kvalitet.

I tillegg er kodeverket for medisinske diagnoser for denne pasientgruppen svært mangelfullt.

6. Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Registeret omfatter personer med døvblindhet, hvor medfødt eller tidlig ervervet sjelden tilstand ligger til grunn for døvblindheten. Døvblindhet identifiseres etter en egen nordisk definisjon av tilstanden. De siste årene har alle døvblinde som har blitt registrert blitt identifisert i et Nasjonalt Tverrfaglig Team som skal identifisere døvblindhet (etter søknad fra Regionalt kompetansesenter) og kvalitetssikre utredningen av døvblindhet. Registeret skal også inkludere personer med progredierende, alvorlig kombinert sansetap (syn+hørsel) på grunn av sjelden diagnose. Det finnes mer enn 125 sjeldne diagnoser som kan gi kombinert sansetap. Mange av disse har ikke egne ICD10-koder og registeret arbeider med å rekode til nye systemer (Orpha-koder). Mange av tilstandene er forbundet med *fremadskridende* sansetap slik at personen som har tilstanden kan gå i mange med det dobbelte sansetapet før han/hun blir identifisert som døvblind. De fleste mennesker får svekket syn og hørsel med alderen og for praktiske formål er det satt en aldergrense ved 67 år for inklusjon i registeret.

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsmål

Hovedformål for registeret er å kartlegge personer med døvblindhet i Norge. Informasjonen samlet i registeret vil gi en bedre oversikt over prevalens og insidens av relevante faktorer knyttet til døvblinde i landet. Informasjon om tilgang til de forskjellige tjenestene for personer med døvblindhet vil bidra til et bedre bilde av tilgjengeligheten og kvaliteten av tjenestene.

Registeret har tidligere (se rapport for 2013) satt opp spesifikke kvalitetsmål som følger:

- _ Hvor tilstrekkelig er opplæringen og treningen i tale etter innsatt av Cochlea implantat (CI).
- _ Hvor tilstrekkelig er opplæringen i kommunikasjonsformene som døvblinde benytter.
- _ Hvor tilstrekkelig er opplæringen i bruk av hjelpemidler de benytter.

_ Hvordan er tilgangen på tolk-ledsager når de trenger den.

Disse målene inkluderer pasientrapporterte resultat og erfaringsmål (PROMs og PREMs). Noen av disse er analysert av registerets tidligere ansatte (se vedlagte manus) og vi jobber nå med å presisere disse resultatmålene og få frem nye:

Vi vil starte med å kartlegge systematisk hvilke kontakter de registrerte har med helsevesenet (syns- og hørselskontroll) og kompetansetjenesten (døvblindesentrene og Eikholt). På bakgrunn av dette og diskusjoner med fagmiljøene, vil vi utarbeide retningslinjer for oppfølging og deretter evaluere hvordan praksis samsvarer med retningslinjene.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Se over punkt 3. Nåværende spørreskjema har spørsmål om pasientopplevd tilfredshet med de tjenestene som tilbys fra kompetansetjenesten for døvblinde. I tillegg planlegges å innhente opplysninger om frekvens og tilfredshet med besøk hos øye- og ønh-lege/hørselsentral.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

Vi viser til rapporten for 2013: Informasjon om demografiske og sosiale ulikheter i registeret er; alder, kjønn, bostedskommune, fødestedskommune, nasjonalitet og opprinnelse land / etnisitet registreres. Vi håper at vi har mulighet til å koble mot demografisk database hos Statistikk sentralbyrå (SSB) for å utvide informasjon angående demografiske og sosiale ulikheter for deltakerne i registeret. For eksempel er informasjon om utdanning og inntekt spesielt interessant.

6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.

Det Nasjonale Tverrfaglige Teamet identifiserer døvblindhet hos den enkelte etter den Nordiske definisjonen av døvblindhet. Teamet møtes 1-2 ganger per år. NTT skal kvalitetssikre utredning av døvblindhet. Det finnes ikke nasjonale retningslinjer for hvordan denne utredningen skal foregå. Data fra registeret kan brukes til å dokumentere hvilken utredning som faktisk gjøres og derved være en del av diskusjonsgrunnlaget for å lage nasjonale retningslinjer. En del saker sendes tilbake til henvisende døvblindesenter med anbefaling om ytterligere kartlegging.

Det finnes heller ikke nasjonale retningslinjer for hvordan døvblinde eller personer med (potensielt progredierende) sansetap skal følges opp. Data fra registeret kan brukes til å dokumentere hvilken oppfølging som faktisk foretas og derved være en del av diskusjonsgrunnlaget for å lage nasjonale retningslinjer.

Vi mistenker at både primærutredning og oppfølging er kliniske forbedringsområder som kan identifiseres både ved at enkelte brukere får åpenbart mangelfull oppfølging, men også ved at det avdekkes geografiske forskjeller, spesielt i oppfølgingen (NTT kvalitetssikrer diagnostikken).

7. Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Det er skrevet en vitenskapelig artikkel om identifisering og kommunikasjonsformer blant personer med døvblindhet, kfr rapporten for 2013. Artikkelen har blitt forsinket men er submittet nå.

Årets registerrapport planlegges distribuert til relevante fagmiljøer (kompetansetjenesten for døvblinde, Eikholt, regionale avdelinger for øyuesykdommer, ØNH-sykdommer og medisinsk genetiske avdelinger).

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Resultatene blir formidlet fortløpende til administrasjon og ledelse gjennom medlemmer i fagrådet som også er ansatt i regionssentrene. Årets registerrapport vil også bli distribuert til administrasjon og ledelse.

7.3 Resultater til pasienter

Lederne i pasientorganisasjonene er involvert som medforfattere i artikkelen som er omtalt i pkt 7.1.. De nyansatte i registeret oppsøkte pasientforeningene våren 2015 og presenterte resultatene fra registeret og våre videre planer.

Informasjon i registret kommer primært fra pasientene direkte, selv om døvblindekonsulenter i en del tilfeller hjelper pasientene med utfylling av data og det samles inn opplysninger fra spesialavdelinger på sykehusene. Inntil videre planlegger vi ikke å gi de enkelte deltakende institusjoner/avdelinger tilbakemelding om deres resultater, men dette vil endres når vi har gjennomført innsamling av data om hvilke kontroller/oppfølginger pasientene tilbys (se pkt 9, side 14)

7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå

Ikke aktuelt, se pkt 7.3.

8. Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

Registeret har hatt samarbeid med fagmiljøene ved de regionale kompetansesentrene for døvblinde og med Eikholt fra starten. Det ble ikke etablert formelt samarbeid med nye fagmiljøer i 2014.

Våren 2015 tok vi kontakt med Øyeavdelingen og ØNH-avdelingen ved Oslo Universitetssykehus (OUS) med henblikk på formalisert samarbeid. Øyeavdelingen har et register over netthinnesykdommer. Dette søkes etter hvert utvidet til å bli landsdekkende. En del av diagnosene i netthinneregisteret har eller utvikler også hørselstap slik pasientpopulasjonen er overlappende og det skulle ligge til rette for formelt samarbeid mellom avdelingene og registrene. Mange av tilstandene som

(kan) føre til døvblindhet, er genetiske. Ketil Heimdal er i deltidsstilling som overlege ved Avdeling for medisinsk genetikk ved OUS. Det er naturlig å vurdere et formalisert samarbeid mellom fagmiljøene ved Medisinsk genetikk og Døvblinderegisteret.

Vi vil søke kontakt med øye-, ØNH- og medisinsk genetiske avdelinger også ved andre sykehus i neste fase, men vi synes det er naturlig å begynne med avdelingene ved OUS gitt våre begrensede ressurser og det faktum at OUS har de facto landsfunksjon for en rekke av registerets diagnoser.

Døvblinderegisteret søker i tillegg samarbeid med andre registre som omfatter personer med sjeldne tilstander. Vi mener sjeldenregistrene har mange av de samme utfordringene og at man bør søke felles løsninger. Det vurderes/planlegges i tillegg et nasjonalt register over sjeldne sykdommer. Det finnes eller planlegges flere slike registre ved Sjeldenavdelingen OUS der også Døvblinderegisteret er lokalisert. Disse registrene er utviklet i forskjellig grad.

8.2 Vitenskapelige arbeider

Det er skrevet en vitenskapelig artikkel om identifisering og kommunikasjonsformer blant personer med døvblindhet, kfr rapporten for 2013. Artikkelen har blitt forsinket men er submittet nå. Artikkelen legges ved denne rapporten.

Del II Plan for forbedringstiltak

9. Forbedringstiltak

- Forbedring av metoder for fangst av data
 - Det ble ikke gjennomført tiltak i 2014. I 2015 startet vi prosessen med teknisk omlegging av registeret fra Access database (lokal på OUS, registeret har ansvar for vedlikehold, videreutvikling og drift) til et moderne IT-system (muligens E-reg) som kan driftes av andre. Dersom vi velger et web-basert system, vil samarbeidspartnere tilknyttet helsenett kunne punche data lokalt. De regionale kompetansesentrene er tilknyttet Helsenettet. Omlegging til nytt IT-system håper vi kan skje i løpet av 2016. En eventuell omlegging med punching av data lokalt vil først komme senere.
- Metodisk kvalitet
 - Det ble ikke gjennomført tiltak i 2014. Kombinert sansetap og døvblindhet kan oppstå som resultat av en rekke sjeldne tilstander (mer enn 125 ulike diagnoser). Det har hittil ikke eksistert et godt kodeverk for sjeldne diagnoser. Således bruker registeret ICD10-koder, og til en viss grad OMIM koder (OMIM = Online Mendelian Inheritance in Man, er det genetiske kodeverket som dekker de fleste, men ikke alle, sjeldne sykdommer). OMIM- kodeverket er bare delvis egnet for registerarbeid med sjeldne sykdommer. Det ser nå ut til at man i "sjeldenverdenen" nasjonalt og internasjonalt enes om å bruke Orpha-koder og registeret planlegges lagt om til dette kodeverket. Orpha-koder utvikles i EU-regi og er spesielt laget for sjeldensykdommer, men vil etter hvert dekke alle sykdommer. Arbeidet med Orpha-koder og ICD11 samordnes på europeisk nivå. Omlegging til Orpha-koder i Døvblinderegisteret er et stort arbeid som vil skje i samarbeid med de øvrige sjeldenregistrene som er i drift eller planlegges, og det er ikke realistisk at det skjer før registeret er lagt om til ny IT plattform, dvs tidligst siste halvdel 2016.
- Forbedring av dekningsgrad på individnivå i registeret
 - 2015: Det er tatt kontakt med de regionale kompetansesentrene for døvblindhet og sentralenheten på Eikholt og oppnevnt en lokalt ansvarlig kontaktperson på hvert senter. Denne personen skal både være kontakt mot Registeret sentralt og kontakt mot den enkelte døvblinde. Dette er gjort fordi skriftlig kommunikasjon erfaringsmessig fungerer dårlig overfor de døvblinde. Man må opprette direkte kontakt med den enkelte og i tillegg tilby praktisk

hjelp med utfylling av skjema osv for at de skal kunne la seg registrere

- Planlagt for 2016+: Målgruppen for registeret inkluderer døvblinde og personer med kombinert sansetap (som ikke nødvendigvis kvalifiserer til døvblindhetsdiagnose per dato). Mange av de sistnevnte, f.eks med diagnosen Usher, vil ha (fremadskridende) hørselstap fra barnealder og først utvikle synstap senere (evt omvendt – syntap som følge av retinitis pigmentosa som unge og etter hvert fremadskridende hørselstap). Ingen vet hvor stor andel som vil kvalifisere til en døvblindhetsdiagnose i løpet av livet og det er derfor viktig å identifisere og følge disse gruppene. Det er bare de døvblinde som er kjent for kompetansetjenesten. Vi planlegger derfor systematisk samarbeid med regionsykehusenes øye- og ØNH-avdelinger som vil kjenne de fleste/alle pasientene med alvorlige kombinerte sansetap og derved kunne rekruttere disse til registeret. Vi vil starte med Oslo Universitetssykehus der ØNH-avdelingen har landsfunksjon for cochlea-implantater hos barn og Øyeavdelingen er i ferd med å bygge opp et omfattende register for mennesker med sjeldne netthinnesykdommer.
- Nye kvalitetsmål
 - Planlagt for 2016+: Definisjonen på døvblindhet er komplisert. Man må ta hensyn til graden av synsnedsettelse (synsskarphet, synsfelt, mørkesyn), graden av hørselsnedsettelse (rentoneaudiometri, taloppfattelse) og samvirket mellom de to sansene (hvor mye kan synet kompensere for nedsatt hørsel?) samt effekten av hjelpemidler (høreapparat, cochlea-implantat, synshjelpemidler) og en eventuell nedsatt intellektuell kapasitet (evt bruke Orpha-diagnose som proxy). De nordiske landene har en felles definisjon av døvblindhet. Registeret og Nasjonalt Tverrfaglig Team bruker denne og har i tillegg lag til grunn at døvblindheten skal skyldes en sjelden diagnose og har intrådt før 67 år. Andre land bruker andre definisjoner. Dette gjør det umulig å sammenligne resultater internasjonalt. Den nordiske definisjonen praktiseres i tillegg kanskje noe ulikt både innenfor hvert land og mellom landene. Registerdata kan brukes til å skaffe oversikt over hvor nedsatt syn/hørsel/syn * hørsel er når personen blir definert som døvblind og derved kvalitetssikre DB-definisjonen. Dette er et langsiktig mål som vil kreve mye større datamateriale enn vi har i dag.
- Nye pasientrapporterte resultater som skal inn i registeret
 - Vi planlegger å innhente opplysninger fra de registrerte når de sist var til kontroll hos øyelege og ØNH-lege samt når de sist var til konsultasjon på et kompetansesenter i løpet av vinteren 2015-16.
 - På bakgrunn av disse dataene vil vi kontakte den lege/avdeling/det kompetansesenter som foretok siste kontroll / kontakt med pasienten / brukeren og finne ut hva kontrollen / kontakten inneholdt. Dette vil gi en oversikt over hva som er kontrollpraksis i Norge i dag og et bidrag til diskusjonen om hva som er hensiktsmessig

kontrollfrekvens og innhold i kontrollene.

- Bidrag til etablering av nasjonale retningslinjer eller nasjonale kvalitetsindikatorer
 - Planlagt fra 2016
 - Data som beskriver frekvens og innhold i kontakt med øye- og ønh-avdelingene (syns og hørselskontroll) vil bli brukt i forhold til diskusjon med fagmiljøene om hva som bør være standard for kontroller i pasientgruppen
 - Vi er i dialog med øye- og ønh-avdelingene ved utvalgte regionsykehus med henblikk på hva som bør være anbefalt kontrollopplegg for (undergrupper av) barn med nedsatt syn *eller* visse typer/grader nedsatt hørsel. En del av arbeidet går på å standardisere innholdet i kontrollene (hvor ofte, hvilke undersøkelser skal foretas og hvordan skal det kodes) og derved forbedre kvaliteten på registerdata. Det er kjent at det er økt risiko for barn med (visse typer) nedsatt syn å utvikle hørselsnedsettelse (og derved et kombinert sansetap) og at det er økt forekomst av synsdefekter hos barn med alvorlige, nevrogene hørselstap. Det foreligger lokale, men ikke nasjonale retningslinjer om hvordan kontrolloppleggene bør være.