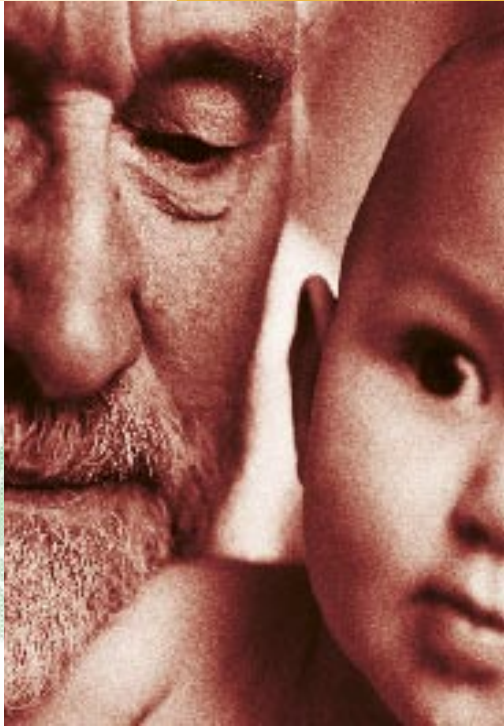




RIKSHOSPITALET

Senter for sjeldne diagnoser



Et sted å henvende seg

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetanse-senter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene.

Denne informasjonen formidles på en brukervennlig måte i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, videoer og internett.

Rådgivning

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon og e-posthenvendelser i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø

Kurs

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser eller mer generelle tema som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av senterets tilbud. Det arbeides aktivt for at overgang mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner. Senteret har et Senterråd der brukerne, representert ved brukerorganisasjonene, sammen med fagpersoner gir råd til organisering og utvikling av senteret.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er landsdekkende og arbeider på oppdrag fra Helsedirektoratet.

Senteret er en del av Rikshospitalet HF

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets servicetelefon: **800 41 710**.

Diagnosegruppene i oversikten på motstående side er ikke fullstendig. Ta kontakt med senteret for mer utfyllende informasjon.

DIAGNOSER

Medfødte misdannelser

Anorektale misdannelser

- Analatresi
- Currarino triade

Blæreekstrofi/epispadi

Genitale anomalier

- Adrenogenitalt syndrom (AGS), (CAH)
- Hermafroditisme - pseudohermafroditisme
- Komplett androgen insensitivitet syndrom (AIS)
- Partiell androgen insensitivitet syndrom (PAIS)
- Scrotal hypospadi

Øsofagusatresi

Kraniofaciale misdannelser

- Syndromale kraniosynostoser
- Apert syndrom
- Crouzon syndrom
- Pfeiffer syndrom
- Sæthre-Chatzen syndrom
- Muenke syndrom

Andre

- Treacher Collins syndrom
- Hemifacial microsomati/okulo-aurikulær-vertebral spektrum (OAVS)/Goldenhar
- Choanalatresi
- Cleidocranial dysplasi
- Microtia, anotia
- Cherubisme
- Pierre Robin
- Freeman Sheldon Spectrum/Whistling Face
- Trigonocefali

Medfødte leversykdommer

- Agenæs syndrom
- Alagille syndrom
- Gallegangsatresi

Medfødte stoffskiftesykdommer

- PKU - Fenylketonuri (Føllings sykdom)
- Galaktosemi
- MSUD - Maple Syrup Urine Disease
- Metylmalonsyreemi
- Propionsyreemi
- Alport syndrom
- Fabry sykdom
- LCAT-mangel (Norum sykdom)

Medfødte trombocyttsykdommer

Morbus Osler/Hereditær Hemorragisk Telangiectasi (HHT)

Medfødt blødersykdommer

- Afibrinogenemi
- Hemofili A + B (faktor VIII-mangel + faktor IX-mangel)
- Owrens sykdom
- Proconvertinmangel
- von Willebrands sykdom

Primære immunsviktsykdommer

Antistoffsvikt, Hypogammaglobulinemi

- Brutons agammaglobulinemi, X-bundet
- agammaglobulinemi
- CVID - Common Variable Immuno Deficiency
- IgG subklassedefekter
- Selektiv IgA mangel
- Hyper IgM syndrom

T-celle og kombinert B- og T-cellesvikt

- SCID - Alvorlig kombinert immunsvikt
- Wiscott Aldrich syndrom
- DiGeorge syndrom (CATCH 22) i samarbeid med Frambu.

Fagocyttdfekter

- Kronisk granulomatøs sykdom (CGD)
- Interferon gamma-reseptor-defekt (INFR)
- Leukocyt adhesjonsdefekt (LAD)
- Neutropeni

Komplementdefekter

Immunsvikt assosiert med andre syndromer

- Hyper IgE syndrom
- Kronisk mukokutan candidiasis (CMC)
- APECED - Autoimmun polyendokrinopati candidiasis ektodermal dysplasi
- Ivemark syndrom
- X-bundet lymfoproliferativt syndrom (Duncan syndrom)

Medfødte hudsykdommer

- Epidermolysis bullosa (EB)
- Ektodermale dysplasier (ED)
- Greither syndrom
- Hydroa vacciniforme
- Ichthyose
- Incontinentia pigmenti
- Keratose
- Netherton syndrom
- Pachyonychia congenita

Andre

- Mastocytose

Arvelige sykdommer i øye- og sentralnervesystemet

- Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB)
- Huntingtons sykdom
- Aniridi

Senter for sjeldne diagnoser

Rikshospitalet HF
0027 Oslo

Telefon: +47 23 07 53 40
Telefaks +47 23 07 53 50

sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

