



# Kursoversikt 2012

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# Senter for sjeldne diagnoser

## Hvem er vi?

Vi er et landsdekkende kompetansesenter for cirka 70 sjeldne diagnoser. Vi tilbyr tjenester som informasjon, rådgivning og kurs. Våre tjenester er rettet mot barn, unge, voksne, pårørende og fagpersoner i hele landet.

Vi er tverrfaglig sammensatt av sykepleiere, spesialpedagoger, psykologer, sosionomer, bioingeniør, fysioterapeuter, leger, ernæringsfysiologer m.fl som gir råd om alle typer spørsmål knyttet til en sjelden diagnose. Alle kan ta direkte kontakt med oss uten avtale.

## Hva gjør vi?

Vi ønsker å bidra til at brukere (pasienter) lærer å leve bra med sin diagnose uansett hvor i livet de befinner seg. Vi arbeider særlig aktivt for at overganger mellom livsfaser for eksempel fra barn til ungdom, barnhage til skole, fra skole til jobb blir best mulig.

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Derfor er kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukernes lokalmiljø en sentral oppgave for senteret.

## Informasjon

Vi har gjennom mange år samlet inn kunnskap om hvordan det er å leve med en sjelden diagnose. Vi deler vår kunnskap om dette på kurs, i rådgivningssamtaler og i informasjonshafter, film og på vårt nettsted:

[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)



## Rådgivning

Vi tilbyr rådgivning på telefon og i møter på senteret. Det kan også gjøres avtale med oss om at rådgivere ved senteret skal delta i møter i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for barn, unge, voksne, pårørende og fagpersoner. Kursene varierer fra 1 til 5 dager, og holdes på ulike steder. Blant annet samarbeider vi med Frambu om å arrangere familiekurs.

På kursene tar vi opp temaer som medisinsk informasjon om diagnosen, familierelasjoner og parforhold, hverdag i barnehage, skole og arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner om informasjonsmateriell, kurs og prosjekter. Senterrådet som består av pasienter, representert ved brukerorganisasjonene, og fagpersoner gir råd om 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 fagmiljøer.

## Andre diagnoser

På [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no) finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Helsedirektoratets servicetelefon: 800 41 710 gir informasjon om sjeldne diagnoser.

## Kursinvitasjoner

Kursinvitasjon fås ved henvendelse til senteret  
Tlf: 23 07 53 40

Faks: 23 07 53 50

e-post:

[sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no](mailto:sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no)

Invitasjonene legges også ut på nettsiden:

[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# Senter for sjeldne diagnoser

## Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 7: Øsofagusatresi**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 10: Hemofili, Alport syndrom og Fabry sykdom**  
Kurs for bærere - 1,5 dag
- Uke 11: Nydiagnostisert blødersykdom**  
Kurs for foreldre - 2 dager
- Uke 12: Anorektale misdannelser**  
Kurs for foreldre - 1,5 dag
- Uke 16: Anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi**  
Kurs for voksne brukere - 2 dager
- Uke 21: Brukere over 50 år**  
Kurs for brukere med flere av senterets diagnoser - 2 dager
- Uke 26: Ungdomssamling**  
For ungdom med flere av senterets diagnoser - 4 dager
- Uke 36: Huntingtons sykdom**  
Kurs for pårørende - 3 dager
- Uke 38: Sjeldne leversykdommer**  
Kurs for foreldre - 2 dager
- Uke 39: Maternell PKU**  
Kurs for unge jenter med PKU - 1,5 dag
- Uke 45: PKU**  
Kurs for foreldre - 2 dager
- Uke 48: Congenital adrenal hyperplasia (CAH) - AGS**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager



## Kurs for fagfolk:

I løpet av året planlegges følgende kurs/seminarer:

- **Fagfolk kan delta på deler av brukerkurs, se listen over**
- **Huntingtons sykdom: Nettbasert kurs**  
Start 10. januar - avslutning 15. mars
- **PKU: Nettbasert kurs**  
Start 30. januar - avslutning 30. april
- **Kurs for lærere, assistenter m.fl**  
Mandag 7. mai
- **Kurs for fagpersoner som er i kontakt med barn som lever med Huntingtons sykdom i familien**  
Mandag 11. juni
- **Kurs via videokonferanse kan avtales**

Informasjon om hvert kurs legges ut på senterets nettsted: [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# Senterets diagnoser

## Medfødte misdannelser

### Anorektale misdannelser

- Analatresi
- Curarino triade

### Blæreekstrofi/epispadi

### Genitale anomalier

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

### Øsofagusatresi

### Kraniofaciale misdannelser

- Apert syndrom
- Crouzon syndrom
- Muenke syndrom
- Pfeiffer syndrom
- Sæthre-Chatzen syndrom
- Treacher Collins syndrom
- Trigonocefali
- Okulo-aurikulo-vertebralt spektrum (OAVS)
  - Goldenhar/Hemifacial microsomi

Cherubisme

Choanalatresi

Cleidocranial dysplasi

Freeman Sheldon Spectrum/Whistling Face

Microtia, anotia

Pierre Robin syndrom

Aarskog syndrom

### Medfødte leversykdommer

Agenæs syndrom

Alagille syndrom

Gallegangsatresi

### Medfødte stoffskiftesykdommer

PKU - Fenyلكetonuri (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

### Mastocytose

## Medfødte blødersykdommer

Afibrinogenemi

Hemofili A + B

Owrens sykdom

Proconvertinmangel

von Willebrands sykdom

## Primære immunsviktsykdommer

### Antistoffsvikt, Hypogammaglobulinemi

Brutons agammaglobulinemi,

X-bundet agammaglobulinemi

CVID - common variable immunodeficiency

IgG subklassedefekter

Selektiv IgA mangel

Hyper IgM syndrom

### T-celle og kombinert B- og T-cellesvikt

SCID - alvorlig kombinert immunsvikt

Wiscott Aldrich syndrom

### 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)

Gorlin syndrom

Greither syndrom

Hydroa vacciniforme

Iktyose

Incontinentia pigmenti

Keratose

Netherton syndrom

Pachyonychia congenita

### Arvelige sykdommer i øye/sentralnervesystemet o.a.

Aniridi

Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB)

Huntingtons sykdom

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Postboks 4950 Nydalen

0424 Oslo

telefon 23 07 53 40

telefaks 23 07 53 50

sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no

www.sjeldnediagnoser.no