

Senter for sjeldne diagnoser

Kursoversikt 2010



Senter for sjeldne diagnoser

Et sted å henvende seg

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet knyttet til et utvalg sjeldne diagnoser.

Se diagnoseoversikt på siste side.

Tjenestene er rettet mot brukere (pasienter), pårørende og fagpersoner.

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 i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, filmer og internett.



Rådgivning

Senter for sjeldne diagnoser tilbyr rådgivning og veiledning til pasienter, 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 pasienter, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. Bl.a. har vi et tett samarbeid med Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, der de fleste familiekursene arrangeres. På programmet står medisinsk informasjon rettet mot diagnoser og 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. Derfor er kompetanseoverføring og informasjonsmøter i pasientens lokalmiljø en sentral del av senterets tilbud. Det arbeides for at overganger 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 pasientene, 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.

Senter for sjeldne diagnoser er en del av Oslo Univeristetssykehus, Rikshospitalet. Senteret er landsdekkende og arbeider på oppdrag fra Helsedirektoratet.

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

Kursinvitasjoner

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

Faks: 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

Invitasjonene legges også ut på nettsiden:

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Kurs 2010

Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 4: Blødersykdom**
Kurs for foreldre til nydiagnostiserte
- Uke 11: Blæreekstrofi/epispadi**
Familiekurs på Frambu
- Uke 15: Trombocyttsykdommer**
Kurs for brukere
- Uke 21: PKU**
Kurs for voksne brukere
- Uke 23: Primære immunsviktsykdommer**
Kurs for nydiagnostiserte voksne
- Uke 36: Huntingtons sykdom**
Kurs for unge voksne som lever med Huntingtons sykdom i familien
- Uke 37: Craniofaciale misdannelser**
Familiekurs på Frambu
- Uke 42: Huntingtons sykdom**
Kurs for pårørende
- Uke 44: Alport syndrom**
Brukerkurs
- Uke 48: LMBB syndrom**
Familiekurs på Frambu
- Uke 48: Anorektale misdannelser og Down syndrom**
Familiekurs på Frambu
- Høst: Blæreekstrofi/epispadi**
Dagskurs i samarbeid med foreningen



Kurs for fagfolk:

I løpet av året planlegges følgende kurs/seminarer:

- **Huntingtons sykdom: Nettbasert kurs**
- **PKU: Nettbasert kurs**
- **Fabry sykdom: Kurs for leger**
- **Kurs for ansatte i NAV**
- **Kurs for lærere, assistenter m.fl**
- **Fagkurs via videokonferanse**
- **Fagkurs vurderes i forbindelse med hvert brukerkurs**

Informasjon om hvert kurstilbud legges ut på senterets nettsted:

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Senter for sjeldne diagnoser

DIAGNOSER

DIAGNOSER

Medfødte misdannelser

Anorektale misdannelser
Analatresi
Currarino triade
Blæreekstrofi/epispati
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
Munke syndrom
Andre
Treacher Collins syndrom
Hemifacial microsom/okulo-aurikulær-vertebral spektrum (OAVS)/Goldenhar
Choanalatresi
Cleidocranial dysplasi
Microtia, anotia
Cherubisme
Pierre Robin
Freeman Sheldon Spectrum/Whistling Face
Trigonocefali
Aarskog syndrom

Medfødte leversykdommer

Agenæs syndrom
Alagille syndrom
Gallegangsatresi

Medfødte stoffskiftesykdommer

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

Medfødte trombocyttsykdommer

Medfødte blødersykdommer

Afibrinogenemi
Hemofili A + B (faktor VIII-mangel + faktor IX-mangel)
Owrens sykdom
Proconvertinmangel
von Willebrands sykdom
Morbus Osler, Hereditær Hemorragisk Telangiectasi (HHT)

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.
Fagocytdefekter
Kronisk granulomatøs sykdom (CGD)
Interferon gamma-reseptor-defekt (IFNGR)
Leukocyt adhejonsdefekt (LAD)
Neutropeni
Komplementdefekter
Immunsvikt assosiert med andre syndromer
Hyper IgE syndrom
Kronisk mukokutan candidiasis (CMC)
APECED - Autoimmun polyendokrinopati candidiasis ektodermale dysplasi
Ivemark syndrom
X-bundet lymfoproliferativt syndrom (Duncan syndrom)

Medfødte hudsykdommer

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

Arvelige sykdommer i øye- og sentralnervesystemet

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

Diagnosegruppene i denne oversikten er ikke fullstendig.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet
0027 Oslo

telefon 23 07 53 40
telefaks 23 07 53 50

sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser