



# Kursoversikt 2018

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

# Senter for sjeldne diagnoser

## Kurs 2018

### Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 8: Kraniofaciale misdannelser**  
Foreldrekurs på Frambu - 2 dager
- Uke 8: Anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi**  
Foreldrekurs på Frambu - 2 dager
- Uke 12: Mastocytose**  
Kurs for personer med diagnosen på Gardermoen - 2 dager
- Uke 16: Nydiagnostisert blødersykdom**  
Kurs for foreldre - 2 dager
- Uke 21: Huntingtons sykdom**  
Kurs for personer med diagnosen og pårørende på Frambu - 4 dager
- Uke 26: Ungdomssamling**  
For ungdom med senterets diagnoser på Hurdalsjøen hotell - 4 dager
- Uke 36: Bardet-Biedl syndrom**  
Kurs for personer med diagnosen på Hurdal syn- og mestringssenter - 3 dager
- Uke 38: Øsofagusatresi**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 45: Primære immunsviktsykdommer**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 46: Maternell PKU**  
Kurs for unge kvinner med PKU - 2 dager



### Kurs for fagfolk:

#### Fagfolk kan delta på deler av brukerkurs, se listen over

I tillegg arrangerer vi kurs om:

- **Huntingtons sykdom** - Nettbasert kurs  
Gjennomføres to ganger i året: 15.01. - 31.03. og 17.09. - 30.11.
- **PKU** - Nettbasert kurs  
For fagpersoner som møter personer med PKU som har hjelpebehov, tilgjengelig hele året
- **Kurs for ansatte på skoler og SFO**  
Videokonferanse eller e-læring ved skolestart.  
E-læringskursene er tilgjengelige på nettsiden vår hele året
- **Huntingtons sykdom**  
Videokonferanse, i november
- **Kurs via videokonferanse**  
Vi kan skreddersy kurs/videokonferanse etter deres behov. Ta kontakt med senteret på e-post: [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no) eller på telefon 23 07 53 40

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

Du finner e-læringskurs og andre læringspakker om flere sjeldne diagnoser på [www.sjelden.no](http://www.sjelden.no)

# Senter for sjeldne diagnoser

## Hvem er vi?

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende kompetansesenter som tilbyr kurs, informasjon og rådgivning. Våre tjenester er rettet mot pasienter, deres pårørende og fagpersoner i hele landet. Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning.

Senteret er sammensatt av sykepleiere, spesialpedagoger, psykologer, sosionomer, bioingeniør, fysioterapeuter, leger, ernæringsfysiologer med flere.

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetanse-tjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

## Hva gjør vi?

Vi gir råd om alle diagnoser som er registrert ved senteret, se oversikt på siste side.

Vi arbeider for at pasienter og pårørende skal mestre å leve med en sjelden diagnose uansett hvor i livet de befinner seg. Vi arbeider særlig aktivt for at overganger mellom livsfaser, for eksempel fra barn

til ungdom, barnehage til skole, fra skole til jobb, blir best mulig.

Pasienters og pårørendes lokale hjelpeapparat har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Derfor er kompetanseoverføring til brukernes lokalmiljø en sentral oppgave for senteret.

Senter for sjeldne diagnoser deltar i forsknings- og utviklingsarbeid i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater fra senterets egne prosjekter formidles til brukere og fagmiljøer.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltpasienter, pårørende og brukerorganisasjoner om informasjonsmateriell, kurs og prosjekter. Senterrådet,

som består av representanter for brukerorganisasjonene og fagpersoner, gir råd om organisering og utvikling av senteret.

## Rådgivning

Vi tilbyr rådgivning på telefon og i konsultasjoner på senteret. Rådgivere ved senteret kan delta i møter med brukerens lokalmiljø. Dette gjøres over videokonferanser eller ved oppmøte. Våre tjenester er gratis og det er ikke nødvendig med henvisning.

## Informasjon

Vi utvikler diagnoserelatert informasjon i brosjyrer og på nett, i tillegg til temahefter, forskningsartikler og annet informasjonsmateriell. Materiellet kan bestilles gratis eller lastes ned fra [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

## Kurs

Vi arrangerer kurs for barn, unge og voksne med ulike sjeldne diagnoser, og for deres pårørende. Kursene varierer i lengde og holdes på ulike steder. Blant annet samarbeider vi med Frambu om å arrangere familie-kurs. Fagpersoner er velkomne til å delta på de fleste brukerkurs. I tillegg arrangeres egne fagkurs som samlinger, på videokonferanse eller e-læring.

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.

## Kursinvitasjoner

Vi legger ut kursinformasjon og søknadsskjema for hvert kurs på vårt nettsted cirka tre måneder før kursstart. Du kan også ta kontakt med oss for å få tilsendt informasjon og søknadsskjema.

Tlf: 23 07 53 40

e-post: [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

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



# Senterets diagnoser

## Aniridi

## Bardet Biedl syndrom (BBS)

## Huntingtons sykdom

## Mastocytose

## Medfødte misdannelser

### Anorektale misdannelser

- Analatresi
- Currarino triade

### Blæreekstrofi/epispadi

### Forstyrrelser i kjønnsutviklingen (DSD)

- Medfødt binyrebarkhyperplasi (CAH), adrenogenitalt syndrom
- Hermafroditisme - pseudohermafroditisme
- Komplett androgen insensitivitet syndrom (AIS)
- Partiell androgen insensitivitet syndrom (PAIS)
- Scrotal hypospadi

### Kraniofaciale misdannelser

- Apert syndrom
- Cherubisme
- Choanalatresi
- Cleidocranial dysplasi
- Crouzon syndrom
- Freeman Sheldon Spectrum, Whistling Face
- Metopicasynostose, trigonocephali
- Microtia, anotia
- Muenke syndrom
- OAVS (Okulo-aurikulo-vertebralt spektrum), Goldenhar, Hemifacial microsomi
- Pfeiffer syndrom
- Pierre Robin sekvens
- Sæthre-Chotzen syndrom
- Treacher Collins syndrom
- Aarskog syndrom

### Øsofagusatresi

## Medfødte blødersykdommer

- Afibrinogenemi
- Hemofili A + B
- Owrens sykdom
- Proconvertinmangel
- von Willebrands sykdom

## Medfødte leversykdommer

- Aagenæs syndrom
- Alagille syndrom
- Gallegangsatresi
- LCAT-mangel (Norum sykdom)

## Medfødte hudsykdommer

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

## Medfødte stoffskiftesykdommer

- PKU - Fenylketonuri, Føllings sykdom
- Galaktosemi
- MSUD - Maple Syrup Urine Disease
- Metylmalonsyreemi
- Propionsyreemi
- Alport syndrom
- Fabry sykdom

## Medfødte trombocyttsykdommer

## Morbus Osler/Hereditær Hemorragisk Telangiectasi

## 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

Listen er ikke fullstendig

## Andre diagnoser

Hvis du har spørsmål om andre diagnoser, kan du ringe Sjeldentelefonen: **800 41 710**. På [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no) finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

telefon 23 07 53 40

[sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

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