



Kursoversikt 2013

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Senter for sjeldne diagnoser

Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 7: Kraniofaciale misdannelser (CFM)**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 11: Mastocytose**
Kurs for voksne brukere - 2 dager
- Uke 15: Mild hemofili**
Kurs for voksne brukere og foreldre til barn - 1 dag
- Uke 19: Ektodermale dysplasier**
Kurs for voksne brukere og foreldre til barn - 2 dager
- Uke 22: Ansvarsoverføring fra foreldre til barn**
Kurs for brukere med flere av senterets diagnoser med foreldre - 2 dager
- Uke 26: Ungdomssamling**
For ungdom med flere av senterets diagnoser - 4 dager
- Uke 36: Nydiagnostisert blødersykdom**
Kurs for foreldre - 1,5 dag
- Uke 37: Anorektale misdannelser**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 38: MSUD (Maple Syrup Urine Disease), metylmalonsyreemi og propionsyreemi**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 42: Morbus Osler**
Kurs for brukere - 2 dager
- Uke 46: Øsofagusatresi**
Kurs for voksne brukere - 2 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 8. januar - avslutning 15. mars
- **PKU: Nettbasert kurs**
Start 30. januar - avslutning 30. april
- **Kurs for lærere, assistenter m.fl**
Videokonferanse eller e-læring i mai og samling i oktober
- **Kurs via videokonferanse kan avtales**

Informasjon om hvert kurs legges ut på senterets nettsted: 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

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 og voksne med diagnoser, og for pårørende. Kursene varierer i lengde og holdes på ulike steder. Blant annet samarbeider vi med Frambu om å arrangere familiekurs. Fagpersoner er velkomne til å delta på de fleste brukerkurs. I tillegg arrangeres egne fagkurs som samlinger 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.

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 finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Helseidrettsdirektoratets 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

Invitasjonene legges også ut på nettsiden:

www.sjeldnediagnoser.no



Senterets diagnoser

Medfødte misdannelser

Anorektale misdannelser

- Analatresi
- Currarino triade

Blæreekstrofi/epispati

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-Chatzen syndrom
- Treacher Collins syndrom
- Aarskog syndrom

Øsofagusatresi

Medfødte leversykdommer

- Aagenæs 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

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

Fagocytdefekter

- 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

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