



Kursoversikt 2014

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Senter for sjeldne diagnoser

Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 5: Anorektale misdannelser**
Foreldrekurs på Gardermoen - 2 dager
- Uke 7: Primære immunsviktsykdommer**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 8: Søkencamp**
Barn og ungdom i alderen 12 til 16 år som har en bror eller søster med en sjelden diagnose - 5 dager på Frambu
- Uke 11: Øsofagusatresi**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 13: Kvinner med blødersykdom**
Kursdag for kvinner - 1 dag
- Uke 22: Ansvarsoverføring fra foreldre til barn**
Kurs for barn med flere av senterets diagnoser med foreldre - 2 dager
- Uke 26: Ungdomssamling**
For ungdom med flere av senterets diagnoser - 4 dager
- Uke 37: Bardet-Biedl syndrom (LMBB syndrom)**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 42: Huntingtons sykdom**
Kurs for pasienter og pårørende på Klækken - 4 dager
- Uke 45: Ung voksen med en sjelden diagnose - utdanning, yrke og arbeidsliv**
Kurs for brukere i alderen 18-26 år med flere av sentrets diagnoser - 2 dager
- Uke 47: Nydiagnostisert blødersykdom**
Kurs for foreldre - 1,5 dag



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 7. januar - avslutning 14. mars
- **PKU: Nettbasert kurs**
Tilgjengelig ved påmelding fra 14. januar
- **Kurs for lærere, assistenter m.fl**
Videokonferanse eller e-læring i mai og samling i oktober
- **Kurs via videokonferanse**
Vi kan skreddersy kurs/videokonferanse etter deres behov. Ta kontakt med senteret på e-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no eller på telefon 23 07 53 40

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 henvisning.

Hva gjør vi?

Vi ønsker å bidra til at pasienter og pårørende lærer å leve bra 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.

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, 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.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner om informasjonsmateriell, kurs og prosjekter. Senterrådet som består av pasienter og pårørende, 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 fra senterets egne prosjekter formidles til brukere og fagmiljøer.

Andre diagnoser

På 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@ous-hf.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@ous-hf.no

www.sjeldnediagnoser.no