



Kursoversikt 2015

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Senter for sjeldne diagnoser

Kurs 2015

Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 7:** **Kurs om blødersykdom**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 7:** **Kurs om nydiagnostisert blødersykdom**
Kurs for foreldre på Frambu - 2 dager
- Uke 17:** **Kurs for voksne over 50 år**
Kurs på Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 2 dager
- Uke 19:** **Kurs for bærere av blødersykdom**
Kurs for unge kvinner som kan være eller er bærere av hemofili, Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 2 dager
- Uke 26:** **Ungdomssamling**
For ungdom mellom 13 og 16 år på Haraldvangen - 4 dager
- Uke 38:** **Kurs for unge mennesker som har Huntingtons sykdom i familien**
På Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet - 2 dager
- Uke 41:** **Kurs for pårørende til personer med Huntingtons sykdom**
På Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 3 dager
- Uke 42:** **Kurs om binyrebarksvikt (CAH)**
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 47:** **Kurs om anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi**
Foreldrekurs på Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 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 6. januar - avslutning 20. mars
- **PKU: Nettbasert kurs**
Tilgjengelig hele året
- **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?

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgivning og kurs. Våre tjenester er rettet mot pasienter i alle aldre, samt 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 m.fl.

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

Hva gjør vi?

Vi gir råd om alle typer spørsmål knyttet til diagnoser som er registrert ved senteret, se diagnoseoversikt 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 brukeres lokale hjelpeapparatet 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 enkeltbrukere, 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. Ved behov kan rådgivere ved senteret 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

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 ca. 3 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

Nettsted: www.sjeldnediagnoser.no



Senterets diagnoser

Aniridi

Bardet Biedl syndrom (BBS)

Huntingtons sykdom

Mastocytose

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-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

Gallengangsatresi

LCAT-mangel (Norum sykdom)

Medfødte hudsykdommer

Ektodermale dysplasier (ED)

Epidermolysis bullosa (EB)

Gorlin syndrom

Greither syndrom

Hydroa vacciniforme

Iktiose

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 NKSDs servicetelefon: **800 41 710**.

På 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

www.sjeldnediagnoser.no