



# Kursoversikt 2016

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

# Senter for sjeldne diagnoser

## Kurs 2016

### Kurs for brukere og pårørende:

- Uke 11: Kurs om mastocytose**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 15: Kurs om kraniofaciale misdannelser**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 26: Ungdomssamling**  
For ungdom mellom 13 og 16 år på Haraldvangen - 4 dager
- Uke 37: Kurs om PKU (fenyktonuri)**  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 42: Kurs om anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi**  
Foreldrekurs på Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 2 dager
- Uke 44: Kurs om Oslers sykdom (HHT)**  
På Scandic Oslo Airport, Gardermoen - 2 dager
- Uke 47: Kurs om sjeldne huddiagnoser**  
Ektodermale dysplasier (ED), Epidermolysis bullosa (EB), Gorlin syndrom og Iktuose  
Familiekurs på Frambu - 5 dager
- Uke 49: Kurs om Alport syndrom**  
Kurs for pasienter over 16 år og foreldre til barn  
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 7. 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  
E-læringskursene ligger tilgjengelige på nettsiden vår hele året
- **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)

# 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 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 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 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](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/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

Gallegangsatresi

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 adhejonsdefekt (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)