



Kursoversikt 2019

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Senter for sjeldne diagnoser

Kurs 2019

Kurs for brukere og pårørende:

Uke 4: Kraniofaciale misdannelser

Familiekurs på Frambu - 5 dager

Uke 12: Huntingtons sykdom

For pårørende - 2 dager

Uke 19: Fabry sykdom

For voksne med diagnosen og foreldre til barn - 2 dager

Uke 24: Bardet-Biedl syndrom

Familiekurs på Frambu - 4 dager

Uke 26: Ungdomssamling

For ungdom med senterets diagnoser på Sanner hotell - 4 dager

Uke 43: Medfødte leversykdommer

For foreldre - 2 dager

Uke 45: Hereditær Hemoragisk Telangiectasi (HHT) / Oslers sykdom

For voksne med diagnosen og foreldre til barn - 2 dager

Uke 47: Epidermolysis bullosa (EB) og iktyose

For voksne med diagnosene - 2 dager

Uke 49: Blødersykdommer

Familiekurs på Frambu - 5 dager

Kurs for fagfolk:

Fagfolk kan delta på deler av brukerkurs, se listen over

I tillegg arrangerer vi kurs om:

- **Huntingtons sykdom** - E-læringskurs
For ansatte i hjemmesykepleien, omsorgsboliger, sykehjem m.fl.
Gjennomføres to ganger i året: 15.01. - 31.03. og 17.09. - 30.11.
- **Kurs for ansatte på skoler og SFO**
Videokonferanse eller e-læring før skolestart.
E-læringskursene er tilgjengelige på nettsiden vår hele året
- **Huntingtons sykdom**
Videokonferanse om barn i familier med Huntingtons sykdom
- **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

Du finner e-læringskurs og andre læringspakker om **flere sjeldne diagnoser** på 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 bruker-

organisasjonene 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, enten på videomøter eller ved oppmøte. Det er gratis å benytte våre tjenester og du trenger ikke 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. Vi samarbeider 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, ansvarsoverføring, 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

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 microsomia
- 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

Hereditær Hemorragisk Telangiectasi / Oslers 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

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**.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

telefon 23 07 53 40

sjeldnediagnoser@ous-hf.no

www.sjeldnediagnoser.no