



# Senter for sjeldne diagnoser

[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)



## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

– et landsdekkende og tverrfaglig kompetansesenter som samler, bygger opp og sprer kompetanse om mer enn 100 sjeldne diagnoser.

### Vi skal gjøre det sjeldne mer kjent

Senter for sjeldne diagnoser arbeider for å bygge opp og formidle kompetanse gjennom forskning, nasjonale og internasjonale fagnettverk, kvalitetsregistre, fagmøter, undervisning og veiledning. Vi arrangerer kurs, produserer hefter og utvikler filmer, podkaster og e-læring om ulike sjeldne diagnoser og temaer knyttet til diagnosene.

For å bygge opp relevant kompetanse samarbeider vi tett med behandlere og personer med sjeldne diagnoser, både i klinikk, på kurs og gjennom prosjekter. Medvirkning fra målgruppene er en viktig del av all kompetansebygging ved senteret.

### Målgrupper

1. Fagpersoner i helse- og omsorgssektoren
2. Fagpersoner i opplæringssektoren
3. Personer med en sjelden diagnose, deres pårørende og befolkningen for øvrig

### Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er ett av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du gratis på Sjeldnetelefonen: 800 41 710.

For mer informasjon se [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no), eller ring oss på 23 07 53 40.

På motstående side finner du de diagnosene og diagnosegruppene som vi har informasjon om på [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no). Det kan være underdiagnoser som ikke er nevnt i listen. Ta i så fall kontakt med oss for mer informasjon.

## Medfødte misdannelser

### Anorektale misdannelser

Currarino triade

### Blæreekstrofi og episjadi

### Variasjon i kroppslig kjønnsutvikling (DSD)

Medfødt binyrebarksvikt (CAH)

Androgent insensitivitetssyndrom (AIS)

### Øsofagusatresi

### Kraniofaciale misdannelser

Apert syndrom

Craniofacial mikrosomi (OAVS)

Crouzon syndrom

Kraniosynotose

Mandibulofacial dysostose-mikrokefali (MFDM)

Metopicasynotose/trigonocephali

Muenke syndrom

Pfeiffer syndrom

Sæthre-Chatzen syndrom

Treacher Collins syndrom

Kjerubisme

Cleidocranial dysplasi

Freeman Sheldon syndrom

Mikroti og anoti

Pierre Robin sekvens

Aarskog syndrom

## Medfødte leversykdommer

Aagenæs syndrom

Alagille syndrom

Gallegangsatresi

## Medfødte stoffskiftesykdommer

PKU - Fenylketonuri

Galaktosemi

MSUD - Maple Syrup Urine Disease

Metylmalonsyreemi

Propionsyreemi

Fabry sykdom

LCAT-mangel

Ureasyklusdefekter

Glutarsyreuri type 1

## Alport syndrom

## Medfødte blodplatedefekter (Trombocytdefekter)

## Osler sykdom (HHT)

## Systemisk og kutan mastocytose

## Medfødte blødersykdommer

Hemofili A + B

Sjeldne faktormangler

von Willebrands sykdom

## Primære immunsviktsykdommer

### Antistoffsvikt

X-bundet agammaglobulinemi

CVID - common variable immunodeficiency

Selektiv IgG subklassesemangel

Selektiv IgA mangel

Andre tilstander med antistoffsvikt

### Kombinererte cellulære immunsviktsykdommer

### Fagocytdefekter

Kronisk granulomatøs sykdom (CGD)

Neutropeni

MPO-mangel

Andre fagocytdefekter

### Komplementdefekter

### Kjente syndromer med immunsvikt

22q11.2 delesjonssyndrom

Wiskott-Aldrich Syndrom (WAS)

Ataxia teleangiectasia (AT)

## Medfødte hudsykdommer

Epidermolysis bullosa (EB)

Ektodermale dysplasier (ED)

Gorlin syndrom

Iktyose

Incontinentia pigmenti (IP)

Netherton syndrom

Pachyonychia congenita

## Arvelige sykdommer i øye

Aniridi

Bardet-Biedl syndrom (BBS)

## Huntingtons sykdom



Senter for sjeldne diagnoser holder til i Børrestuveien 3, like nedenfor Rikshospitalet.



Scan QR-koden for å komme inn på Senter for sjeldne diagnosers hjemmeside.

## Senter for sjeldne diagnoser

– en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser



23 07 53 40

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Podkast:** Sjeldenpodden

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo