

# Etablering av Norsk register for sjeldne diagnoser

Linn Grimsdatter Bjørnstad; Stein Are Aksnes  
Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, felleseheten

## Bakgrunn

I 2008 fant SINTEF ut at «det er et stort behov for videre forskning og utvikling for å heve kunnskapen om forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge» og at «en beregning av insidens og prevalens for sjeldne diagnoser ut fra offentlige registre vil være problematisk» (Sintef-rapport A9263, «Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Behov for kunnskap om insidens og prevalens», laget på oppdrag fra Helse- og sosialdirektoratet i 2008). Registere er viktige verktøy for å oppnå bedre oversikt over sjeldne diagnoser, nasjonalt og internasjonalt.

I Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser finnes flere diagnosespesifikke kvalitetsregistre, og flere er under utvikling. Helt siden 2014 har kompetansetjenesten arbeidet for et «Norsk Register for Sjeldne Diagnoser», videre kalt Sjeldenregisteret. Fordi Sjeldenregisteret skal være et epidemiologisk oversiktsregister (ikke kvalitetsregister) er det valgt å ikke gå videre for å få godkjenning som nasjonalt medisinsk kvalitetsregister.

## Registerets formål

Hovedformålet med registeret er å overvåke forekomsten av sjeldne diagnoser i befolkningen. Gjennom å opparbeide oversikt over sjeldne diagnoser og aktuell pasientpopulasjon i Norge, har registeret videre til hensikt å:

Styrke dokumentasjonsgrunnlaget for et likeverdig og tilpasset tilbud til pasientgruppene

Identifisere og rekruttere enkeltpersoner som potensielt kan delta i kliniske studier eller andre forskningsprosjekter

Danne grunnlag for kvalitetsforbedring og forskning på sjeldne diagnoser

Gi grunnlag for styring og planlegging av helse- og omsorgstjenester rettet mot personer med sjeldne diagnoser

## Registerdesign

Sjeldenregisteret vil være et landsdekkende, epidemiologisk oversiktsregister bestående av personidentifiserbare kjernedata om personer i Norge med en sjelden diagnose. Registeret vil være basert på samtykke fra den enkelte deltaker og konsesjon fra Datatilsynet er nødvendig. Oslo universitetssykehus HF er databehandlingsansvarlig.

Målet på sikt er at alle personer i målgruppen inviteres til å delta i forbindelse med diagnostisering eller behandling, eller oppfølging ved kompetansesenter. Opplysningene samles inn av helsepersonell som sender inn et engangsregistreringsskjema til den elektroniske databasen. Inkluderte personer følges i registeret livet ut, med mindre samtykket trekkes tilbake.

Foto: shutterstock



## Variabeloversikt

### Generelle personopplysninger

- Fødselsnummer
- Bostedsfylke

**Kontaktinformasjon** til den registrerte selv eller til foresatt/pårørende i tilfeller hvor den registrerte ikke har samtykkekompetanse

- Navn
- Adresse
- Telefonnummer
- e-postadresse

### Diagnoseinformasjon

- Diagnose (ICD-10, ORPHA-nummer)
- Diagnoseår
- Diagnosegrunnlag (inkl. kliniske, genetiske, biokjemiske funn)
- Institusjon som har stilt diagnosen

**Behandlingsansvarlig institusjon** (enhet som har behandlingsansvar for pasienten)



Foto: shutterstock

## Tidslinje



## Vil du vite mer?

Informasjon om sjeldenregisteret kommer på <http://sjeldenregisteret.no>



Forside > Fag og forskning > Nasjonale og regionale tjenester > Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser > Norsk register for sjeldne diagnoser

Norsk register for sjeldne diagnoser

Under utvikling



## Kontakt oss

Linn Grimsdatter Bjørnstad, registeransvarlig  
tlf.: 23 02 69 63 / [linbj3@ous-hf.no](mailto:linbj3@ous-hf.no)

Stein Are Aksnes, leder NKSD  
tlf.: 23 02 69 74 / [steaks@ous-hf.no](mailto:steaks@ous-hf.no)