

e-post: sjeldne-diagnoser@ous-hf.no
web: <https://sjeldenregisteret.no>

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser
Norsk register for sjeldne diagnoser
Oslo universitetssykehus HF
Postboks 4956 Nydalen
0424 OSLO

1. Generelle personopplysninger

Fødselsnr.*																				
Kjønn*	<input type="checkbox"/> Mann		<input type="checkbox"/> Kvinne																	
Bostedsfylke*:	_____																			

* obligatorisk felt

Registreringsskjema – Norsk register for sjeldne diagnoser

2. Kontaktinformasjon

Fyll ut kontaktinformasjon til pasienten, alternativt til foresatt/pårørende/verge.

Kontaktinformasjonen gjelder* Pasienten selv Foresatt Pårørende/verge

Navn (for- og etternavn)*: _____

Adresse*: _____

Postnummer*: _____ **Sted*:** _____

Telefon: _____ **e-post:** _____

3. Diagnoseinformasjon

Her registreres opplysninger om én enkelt sjelden diagnose. Dersom pasienten har mer enn en sjelden diagnose, fylles det ut et separat skjema for hver diagnose.

Diagnosenavn*: _____

Diagnosekode ORPHA (www.orpha.net): _____

Diagnosekode ICD-10: _____

Når ble diagnosen stilt?*

- I svangerskapet
 Ved fødselen
 Senere, oppgi diagnoseår (åååå): _____
 Ukjent

Hvor ble diagnosen stilt?*

- Offentlig helseforetak, spesifiser sykehus og avdeling: _____
 Privat helseforetak, spesifiser: _____
 Avtalespesialist, spesifiser: _____
 Fastlege, spesifiser legekantor: _____
 Annet, spesifiser: _____
 Ukjent

Diagnosegrunnlag* (flere valg mulig)

- Klinisk undersøkelse
- Molekylærgenetisk undersøkelse, spesifiser funn:
Affisert gen (HGNC-nomenklatur, www.genenames.org): _____ Gen ukjent
Sekvensvariant/mutasjon (HGVS-nomenklatur, <http://varnomen.hgvs.org>)
Eksempel: NM_004006.2:c.4375C>T: _____ Sekvensvariant ukjent
- Cytogenetisk undersøkelse, spesifiser funn: _____
- Biokjemisk undersøkelse, spesifiser funn: _____
- Biopsi
- Bildediagnostikk
- Nyfødtscreening
- Annet, spesifiser: _____
- Ukjent

Behandlingsansvarlig institusjon (institusjonen som har behandlingsansvar for pasienten. Dersom pasienten følges opp ved flere behandlingenheter, oppgis enheten hvor pasientens kontaktlege er ansatt)

- Offentlig helseforetak, spesifiser sykehus og avdeling: _____
- Privat helseforetak, spesifiser: _____
- Avtalespesialist, spesifiser: _____
- Fastlege, spesifiser legekantor: _____
- Annet, spesifiser: _____
- Ukjent

4. Eventuelle kommentarer

5. Om utfyllingen

Registreringsdato* (dd.mm.åååå): _____

Registreringsskjema utfyllt ved*

- Offentlig helseforetak, spesifiser sykehus og avdeling: _____
- Privat helseforetak, spesifiser: _____
- Avtalespesialist, spesifiser: _____
- Fastlege, spesifiser legekantor: _____
- Kompetansesenter i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, spesifiser: _____
- Annet, spesifiser: _____