

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.*	<input type="text"/>
Kjønn*	<input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/> Kvinne
Bostedsfylke*:	<input type="text"/>
2. Samtykke	
Registrering krever samtykke fra pasienten. Informasjonsskriv og samtykkeerklæring finnes på https://sjeldenregisteret.no	
Er samtykke avgitt?*	<input type="checkbox"/> Ja

* obligatorisk felt

Registreringsskjema – Norsk register for sjeldne diagnoser

3. Kontaktinformasjon

Fyll ut kontaktinformasjon til foresatt/pårørende/verge dersom pasienten ikke har samtykkekompetanse.

Kontaktinformasjonen gjelder* Pasienten selv Foresatt Pårørende/verge

Navn (for- og etternavn)*:

Adresse*:

Postnummer*: Sted*:

Telefon: e-post:

4. 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>)

Sekvensvariant

Eksempel: NM_004006.2:c.4375C>T: _____

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 behandlingseenheter, oppgis enheten hvor pasientens kontaktlege er ansatt)

Offentlig helseforetak, spesifiser sykehus og avdeling: _____

Privat helseforetak, spesifiser: _____

Avtalespesialist, spesifiser: _____

Fastlege, spesifiser legekantor: _____

Annet, spesifiser: _____

Ukjent

5. Eventuelle kommentarer

6. 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: _____