

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 pasientopplysninger

Fyll ut eller sett på navneetikett

Fødselsnr.*																				
Fornavn*																				
Etternavn*																				

* obligatorisk felt

Registreringsskjema – Norsk register for sjeldne diagnoser

2. Kontaktinformasjon, pårørende/verge

Fylles kun ut dersom pasienten har fylt 16 år og informasjon om registreringen skal sendes til pårørende/verge.

Fornavn: _____ **Etternavn:** _____
Adresse: _____
Postnummer: _____ **Sted:** _____

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): _____

Når ble diagnosen stilt?*

- Prenatalt
 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 ukjent
Eksempel: NM_004006.2:c.4375C>T: _____
 Cytogenetisk undersøkelse, spesifiser funn (ISCN-nomenklatur): _____

Biokjemisk undersøkelse, spesifiser funn: _____

Biopsi

Bildediagnostikk

Nyfødtscreening

Annet, spesifiser: _____

Ukjent

Behandlingsansvarlig institusjon (flere valg mulig)

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 utfylt av* (navn): _____

Registreringsskjema utfylt 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: _____