En sjelden guide

Et hefte for deg som har eller møter mennesker med sjeldne tilstander

IS-1021

Helsedirektoratet

Heftets tittel: En sjelden guide
For deg som har eller møter mennesker med sjeldne tilstander

Utgitt: Januar 2012

Publikasjonsnummer: IS-1021

Utgitt av: Helsedirektoratet
Kontakt: Avdeling Rehab og sjeldne tilstander
Postadresse: Pb. 7000 St Olavs plass, 0130 Oslo
Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo

TlF.: 810 20 050
Faks: 24 16 30 01
www.helsedirektoratet.no

Heftet kan bestilles hos: Helsedirektoratet
v/ Trykksakekspedisjonen
e-post: trykksak@helsedir.no
TlF.: 24 16 33 68
Faks: 24 16 33 69
Ved bestilling, oppgi publikasjonsnummer: IS-1021

Forfatter: Helsedirektoratet

Grafisk design og trykk: Andvord Grafisk AS

Foto: Colourbox

MILJØMERKET
241 013
TRYKKSAK

Kjære leser

Dette heftet er beregnet for deg som har fått beskjed om at du har en sjelden diagnose, for dine pårørende og for de du møter i hjelpeapparatet og i offentlige instanser. Målet er å gjøre det enklere for dere å komme i kontakt med de instanser som har kunnskap om tilstanden.

I Norge har vi nasjonale kompetansetjenester for sjeldne tilstander. Det er også mulig å ta kontakt direkte, uten å bli henvist fra lege. De nasjonale kompetansetjenestene skal bidra til økt trygghet og riktig behandling. Hvis det ikke finnes en nasjonal kompetansetjeneste for din tilstand eller diagnose, ta kontakt med Servicetelefonen for sjeldne tilstander 800 41 710

Mennesker med sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger har, i likhet med andre med nedsatt funksjonsevne, behov for et godt tilrettelagt samfunn, sosial- og helsetjenester, tekniske hjelpemidler og trygdeordninger. Erfaring viser imidlertid at det å ha en sjelden tilstand gjør det vanskeligere å få nødvendig hjelp og rettigheter.

Kunnskapen om sjeldne medisinske tilstander er mangelfull, både i befolkningen og blant fagpersoner i hjelpeapparatet. Med dette heftet ønsker vi å vise at det finnes kunnskap om mange sjeldne tilstander og hvor denne finnes. Vi håper det vil bidra til mindre usikkerhet og raskere ivaretakelse av deg og andre berørte.

Bjørn Inge Larsen
Helsedirektør

Hvordan finne frem i hjelpeapparatet?

Det lokale hjelpeapparatet eksempelvis fastlege, helsestasjon, NAV, barnehage og skole, har ofte begrenset kunnskap og kompetanse knyttet til sjeldne tilstander [1] Det betyr at mange familier ofte må kjempe for å få den støtten og informasjonen de trenger om rettigheter og nødvendig hjelpetiltak. Slik skal det ikke være.

På sykehus er det helsepersonell ved barsel, barneavdeling, barnehabiliteringtjenesten, voksenhabiliteringstjenesten med flere, som har kompetanse for å møte nyfødte, barn og voksne med sjeldne tilstander.

Både enkeltpersoner, helsepersonell, skoler, barnehager og andre som møter barn og voksne med sjeldne tilstander, kan og bør benytte seg av nasjonale kompetansetjenester for sjeldne tilstander.

Dette heftet er en veiviser til aktuelle instanser som du som bruker eller pårørende kan ha nytte av. Viktige telefonnummer, samt web- og e-postadresser, finnes bakerst i heftet. Husk at det kan variere fra sted til sted hvor det er mest naturlig å rette den første henvendelsen.
Ta kontakt via Helsedirektoratets gratis Servicetelefon, 800 41 710, dersom du er usikker på hvor du skal begynne.

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser

Det er etablert nasjonale kompetansetjenester for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger i Norge. Disse gir tilbud til over 300 sjeldne tilstander. I tillegg har tannhelsekompetansetjenesten TAKO kompetanse på oralmedisinske utfordringer knyttet til alle sjeldne tilstander med oralmedisinske problemer. De nasjonale kompetansetjenestene er knyttet til regionale helseforetak.

Nasjonale kompetansetjenester er en del av spesialisthelsetjenesten, og skal:

- Bygge opp og formidle kompetanse
- Overvåke og formidle behandlingsresultater
- Delta i forskning og etablering av forsker - nettverk
- Bidra i relevant undervisning
- Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
- Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- Etablere faglige referansegrupper
- Rapportere årlig til departementet

Visste du at:
Definisjonen på en sjelden diagnose er en medfødt tilstand som det er færre enn 100 kjente individer av på en million innbyggere. De fleste har behov for tverrfaglige og tverretatlige tiltak. Enkelte medisinske tilstander med høyere forekomst kan også bli regnet som sjeldne, fordi bare et fåtall blir - diagnostisert.

Visste du at:
www.rarelink.no er et nordisk nettsted som inneholder en samling av lenker til informasjons-materiell om sjeldne tilstander som har blitt publisert av virksomheter som arbeider på statlig oppdrag i de nordiske landene. I tillegg til lenker direkte til informasjonstekstene, finnes det også lenker til funksjonshemmedes organisasjoner i disse landene. Rarelink er for alle som søker informasjon om sjeldne tilstander.

[1] Rapporten "Sjeldne funksjonshemninger i Norge" utgitt av Sintef Helse i 2008 (www.sintef.no/Teknologi og samfunn/Helse/Global helse og velferd/Velferd og levekår/Sjeldne funksjonshemninger i Norge)

Koordinerende enhet for habiliterings- og rehabiliterings-virksomhet i kommuner og spesialisthelsetjenesten og individuell plan (IP)

Ifølge den nye helse- og omsorgstjenesteloven[2] skal den koordinerende enheten for habiliterings- og rehabiliteringsvirksomhet i kommunen sørge for at tjenestene dine ses i sammenheng, og at det er kontinuitet i tiltakene over tid, uavhengig av hvem som har ansvaret. Enheten skal bidra til at de forskjellige tjenesteyterne samarbeider om planlegging og organisering av habiliterings- og rehabiliteringstilbudene og tilrettelegge for brukermedvirkning. Enheten skal også utpeke koordinator uavhengig av om bruker ønsker IP eller ikke. Koordinerende enhet i helseforetak skal samarbeide med tilsvarende enhet i kommunene.

Brukerne har rett til koordinator både i kommunehelsetjenesten og i spesialist-helsetjenesten.

I henhold til helsepersonelloven[3] skal helse - personell snarest mulig gi melding om pasienters og brukeres behov for individuell plan (IP) og koordinator. Helsepersonell som yter spesialisthelsetjenester, skal gi melding til koordinerende enhet for habiliterings- og rehabiliteringsvirksomhet i helseforetak. Annet helsepersonell skal gi melding til koordinerende enhet for habiliterings- og rehabiliterings-virksomhet i kommunen. Loven[4] pålegger helsepersonell å delta i arbeidet med individuell plan når en pasient eller bruker har rett til slik plan.

IP er et sentralt virkemiddel for å bidra til et helhetlig og koordinert tjenestetilbud til pasienter og brukere. IP er brukerens egen plan, og den skal bygge på brukerens mål om deltakelse sosialt og i samfunnet. Personer med behov for langvarige og koordinerte tjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan. Langvarig betyr ikke at behovet må være varig eller strekke seg over et bestemt antall måneder eller år.

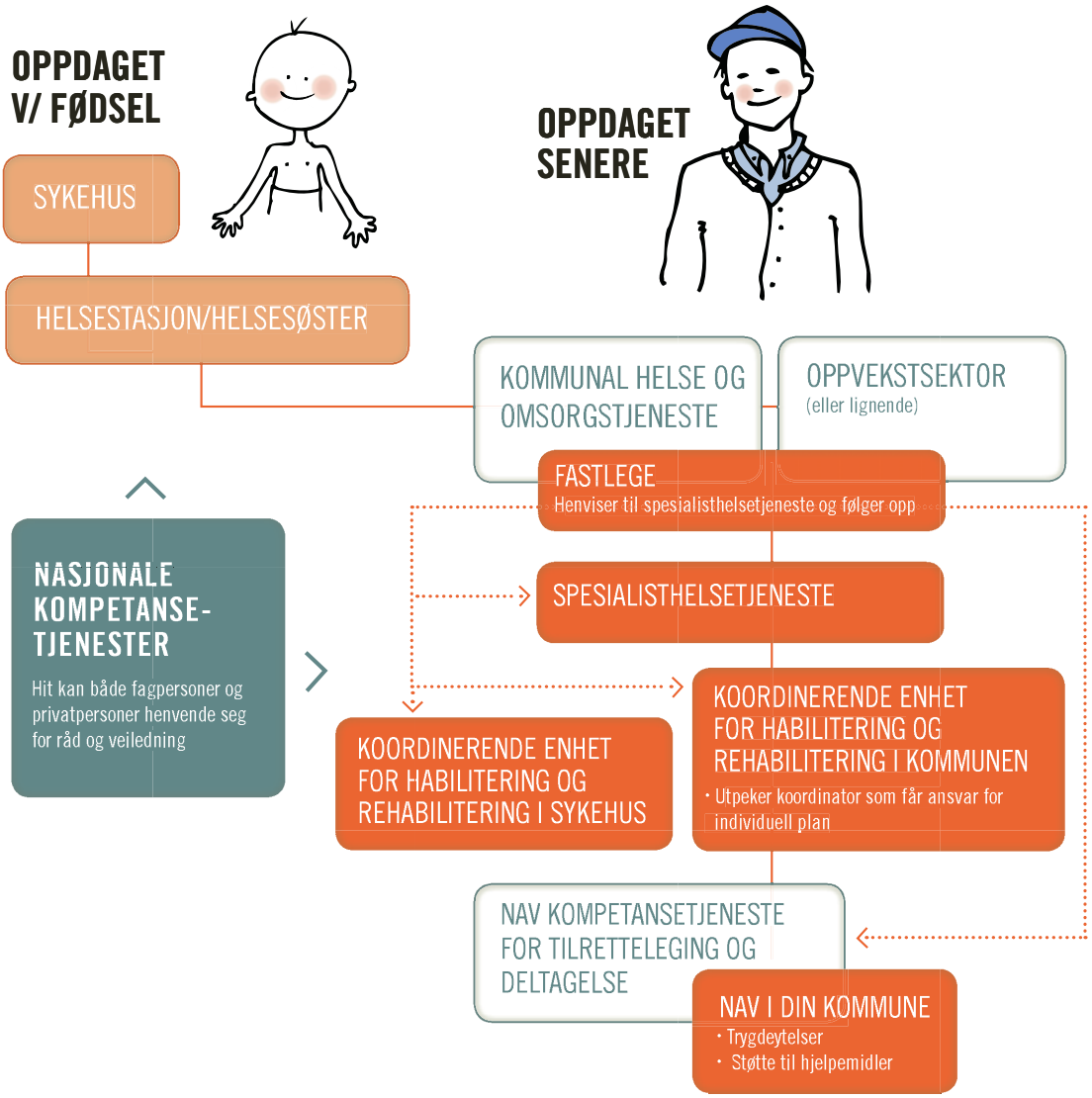
Visste du at:
Begrepene diagnose, tilstand, syndrom, sykdom og funksjonshemning ofte blir brukt om hverandre.

Visste du at:
Helsedirektoratet har en gratis informasjons-tjeneste som brukere, pårørende og fagpersoner kan benytte for å få mer informasjon om sjeldne tilstander. Dette gjelder også for diagnoser som ikke har en nasjonal kompetansetjeneste.
Ring 800 41 710.

[2] Lov -2011-06-24-30 om kommunale helse- og omsorgstjenester mm
[3] Lov - 1999-07-02-64 om helsepersonell §38a
[4] Lov - 1999-07-02-64 om helsepersonell §4

DIAGNOSE:
SJELDEN TILSTAND

Oversikten viser hvilke instanser du kan ta kontakt med:



SERVICETELEFONEN: 800 41 710 / E-POST: sjelden@helsedir.no

Vi svarer på spørsmål og viser videre til rett instans

Helsedirektoratet

Kurs/samlinger i utlandet for diagnoser uten nasjonal kompetansetjeneste

For familier med barn som har sjeldne sykdommer ytes det bidrag til dekning av utgifter til deltakelse på kurs/samlinger i utlandet. Bidrag ytes så lenge det ikke finnes tilbud i Norge. Det kan også ytes bidrag til personer over 18 år. Det er ikke et krav at barnet selv deltar på kurset. Det kan gis fullt bidrag ved kurs/samlinger i utlandet.

Mer informasjon om dette, gis av
Helfo, tlf.815 70 030

(www.nav.no/rettskildene/Rundskriv/147838.cms)

Visste du at:
Målgruppene for nasjonale kompetansetjenester er den enkelte med en sjelden tilstand, pårørende og fagfolk i det tverrsektorielle tjenesteapparatet på individ- og systemnivå.

Stønad til tannbehandling

Det gis stønad til dekning av utgifter til undersøkelse og behandling hos tannlege for godkjente sjeldne tilstander som fremgår av egen liste. Helsedirektoratet er ansvarlig for denne listen (SMT-listen) som navngir hvilke tilstander dette gjelder. Listen oppdateres årlig pr. 1. januar.

Hvis en tilstand fjernes fra listen, ytes det stønad inntil seks måneder etter at tilstanden er fjernet.

Listen finnes her
http://www.helsedirektoratet.no/refusjonsordninger/refusjon_tannbehandling/st_nad_til_tannbehandling_for_personer_med_sjeldne_medisinske_tilstander__smt__391184

Helsedirektoratets oppgaver innenfor sjeldne diagnoser

Helsedirektoratet har følgende oppgaver:

- innhente og tilgjengliggjøre data fra nasjonale kompetansetjenester, som kan bidra til en bedre oversikt over forekomst av medfødte og sjeldne tilstander.
- bidra til en bedre oversikt over gruppenes levekår.
- holde departementet orientert om utviklingen og foreslå endringer av eksisterende tiltak og eventuelt foreslå nye tiltak
- gi råd og veiledning vedrørende diagnosegrupper som ikke har et nasjonalt kompetansetjenestetilbud

Visste du at:
Individuell plan (IP) er et sentralt virkemiddel for å bidra til et helhetlig og koordinert tjenestetilbud til pasienter og brukere.

Kontaktinformasjon

Helsedirektoratets Servicetelefon

I Helsedirektoratet er det en nasjonal informasjonstjeneste, som tar i mot henvendelser per brev, telefon eller e-post. Servicetelefonen 800 41 710 er gratis å benytte, og er betjent i kontortiden. E-post adressen er sjelden@helsedir.no. Ved henvendelse hit gis det veiledning og/eller det vises videre til rette instans.

Nordisk informasjonstjeneste

En nordisk internettportal www.rarelink.no gir tilgang på god informasjon om sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger. Portalen er utviklet av Helsedirektoratet i samarbeid med representanter fra «sjeldenfeltet» i de nordiske landene, med støtte fra Nordisk Ministerråd. Her finnes lenker til informasjon utarbeidet av de nordiske kompetansemiljøene, om rundt 600 diagnoser.

Oversikt over nasjonale kompetansetjenester for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger

Alle kan ta kontakt med tjenesten som har ansvar for den aktuelle diagnosen. (se oversikt bak i heftet). Ikke alle sjeldne tilstander har nasjonal kompetansetjeneste, ta da kontakt med servicetelefonen 800 41 710.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud
Tlf. 64 85 60 00
www.frambu.no
e-post: info@frambu.no

Nasjonal kompetansetjeneste for Porfyrisykdommer, NAPOS

Haukeland universitetssjukehus
5021 Bergen
Tlf. 55 97 31 70
www.napos.no
e-post: porfyri@helse-bergen.no

TAKO-senteret,

Nasjonal tannhelsekompetansetjeneste for sjeldne medisinske tilstander

Lovisenberg Diakonale sykehus
0440 Oslo
Tel. 23 22 59 49, faks 23 22 59 48
www.tako.no
e-post: tako@tako.no

TRS nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Bjørnemyrveien 11
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen
Tlf. 66 96 90 00
www.sunnaas.no/trs
e-post: trs@sunnaas.no

Universitetssykehuset Nord-Norge Nevromuskulært kompetansensenter (NMK)

Nevrofysiologisk og nevrologisk avdeling
Postboks 33, Langnes
9038 Tromsø
Tlf. 77 62 72 17
www.unn.no/nmk
e-post: nmk@unn.no

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjons-hemninger ved Oslo universitets - sykehus:

Avdelingsleder (Ullevål sykehus)
Postboks 4956 Nydalen, 0424 Oslo
Tlf. 23 02 75 56
www.oslo-universitetssykehus.no
e-post: sjeldenavdelingen@ous-hf.no

Avdelingen består av:

Autismeenheten

Forskningsveien 1, 0204 Oslo (Rikshospitalet)
Tlf. 22 06 79 44
www.autismeenheten.no
e-post: autismeenheten@rikshospitalet.no

Nasjonal kompetansetjeneste for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, NK

Kirkeveien 166, bygg 31 A (Ullevål sykehus)
Pb 4956 Nydalen,
0424 OSLO
Tlf 23016030
www.nasjkomp.no
e-post: post@nasjkomp.no

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

G.F. Henriksens vei 23, Sandvika
Postboks 53, 1306 Bærum postterminal
Telefon: 67501195

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no
www.oslo-universitetssykehus.no

Norsk Senter for Cystisk Fibrose, NSCF

Kirkeveien 166, bygg 30 B (Ullevål sykehus)
Postboks 4956 Nydalen
0424 Oslo
tlf. 23 01 55 90
www.oslo-universitetssykehus.no
e-post: post.nscf@oslo-universitetssykehus.no

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

Forskningsveien 3B (Rikshospitalet)
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo
Tel. 23 07 53 40
www.sjeldnediagnoser.no
e-post: sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no

Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde:

Koordineringsenheten:

Oslo universitetssykehus HF - Ullevål sykehus
Kirkeveien 166, bygg 31B
Postboks 4956 Nydalen, 0424 Oslo
Tlf: 23027581 /23027567
e-post: dovblindhet@ous-hf.no

Felles nettside for Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde: www.dovblindhet.no

Eikholt, nasjonalt ressurssenter for døvblinde

Helen Kellers vei 3, 3031 Drammen
Tlf. 32 88 90 50
Teksttelefon: 32 88 90 51
www.eikholt.no
e-post: post@eikholt.no

Huseby nasjonal kompetansetjeneste

Gamle Hovsetervei 3, 0768 Oslo
Tlf 22 02 95 00, faks 22 92 15 90
www.statped.no/Kompetansesentre/Huseby-kompetansesenter/
e-post: huseby@statped.no

Signo Døvblindesenter - Regionsenter for døvblinde

Molandsveien 44, 3158 Andebu
Tlf. 33 43 87 00, faks 33 43 87 20
www.signodovblindesenter.no
post@signodovblindesenter.no

Skådalen kompetansesenter - Regionsenter for døvblinde

Fridtjof Nansens vei 14, 0369 Oslo
Tlf: 22703700
http://www.statped.no/Kompetansesentre/Skadalen-kompetansesenter/
E-post: skadalen@statped.no

Statped Vest Regionsenter for døvblinde

Pb 6039 bedriftssenter
5892 Bergen
Tlf. 55 92 34 00
www.statped.no/Kompetansesentre/Statped-Vest/
e-post: statpedvest@statped.no

Universitetssykehuset Nord-Norge Regionsenter for døvblinde

Gimleveien 68, 9019 Tromsø
Tlf. 77 75 58 40
www.unn.no
e-post: RegionsenteretDB@unn.no

Oversikt over diagnoser fordelt på de ulike nasjonale kompetansetjenestene

Søking etter informasjon

Når det gjelder navn på de enkelte tilstandene, bruker vi på norsk genitivsform der tilstanden er kalt opp etter en person, for eksempel Angelmans syndrom. En del andre land bruker ikke genitiv i denne sammenhengen (Angelman syndrom). Ved søk på Internett og lignende bør man derfor søke etter begge alternativene, for eksempel både Angelmans og Angelman (eventuelt Angelman*). Guiden oppgir flere navn på samme tilstand, også norske navn for de tilstander som har slike betegnelser. Den nasjonale tannhelsekompetansetjenesten (TAKO) er en nasjonal kompetansetjeneste for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. De gir tilbud til alle med en sjelden eller lite kjent diagnose og funksjonshemning. I vedlegget finner du oversikt over hvilke diagnoser de har vært i kontakt med utover de som er listet opp for de andre nasjonale kompetansetjenestene.

Forklaringer på forkortelser på de ulike kompetansesentrene:

NK-SE = Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

NK = Nasjonal kompetansetjeneste for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi,

NAPOS = Nasjonal kompetansetjeneste for Porfyrisykdommer

NMK = Nevromuskulært kompetansensenter

NSCF = Norsk Senter for Cystisk Fibrose

SSD = Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

TAKO = Nasjonal tannhelsekompetansetjeneste for sjeldne medisinske tilstander

TRS = Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Diagonser

22q11 delesjonssyndrom (diGeorge syndrom) - Frambu
45,X syndrom (Turner syndrom) - Frambu
47,XXX syndrom - Frambu
47,XYY syndrom - Frambu
47,XXY syndrom (Klinefelter syndrom) - Frambu
48,XXYY syndrom - Frambu
49,XXXXY syndrom - Frambu
5p- delesjonssyndrom - Frambu
AD/HD - NK
ADD - NK
Adrenogenitalt syndrom (AGS), (CAH) - SSD
Adrenoleukodystrofi (ALD) - Frambu/NMK
Adrenomyelonevropati (AMN) – Frambu/NMK
Afibrinogenemi – SSD
Agammaglobulinemi – SSD
AGS (Adrenogenitalt syndrom) - SSD
Aicardi-Goutière sykdom – Frambu
Aicardi syndrom - NK-SE
AIS (androgent insensitivitets syndom) – SSD
Akondroplasi – TRS
Akutt intermitterende porfyri (AIP) - NAPOS
ALA-dehydratasemangel (Porfyri) - NAPOS
Alagille syndrom - SSD
Alagille-Watson syndrome – SSD
Aldringstilstander – Frambu
Alexander sykdom - Frambu
Alfagalaktosidase A-mangel (Fabry sykdom) - SSD
Alfamannosidose - Frambu
Alpers sykdom (PNDC) - Frambu
Alport syndrom - SSD
AMC – TRS
Amnion band syndrome – TRS
Aniridi – SSD
Analatresi - SSD
Angelman syndrom – Frambu
Angiokeratoma corporis diffusum - SSD
Anorektale misdannelser - SSD
Anotia/ mikrotia Antistoffsvikt - SSD
APECED - Autoimmun polyendokrinopati candidiasis ektoder¬mal dysplasi - SSD
Apert syndrom – SSD

Arteriohepatic dysplasia (Alagille syndrome) - SSD
Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC) - TRS
Arvelig intrahepatisk gallestase med lymfødem (Aagenæs syndrom) - SSD
Arvelige bløderlignende tilstander - SSD
Arvelige blødersykdommer - SSD
Arvelige trombocyttsykdommer - SSD
Aspartylglycosaminuri (glycosylasparginasemangel) - Frambu
Asperger syndrom - Autismeenheten
Ataxia Telangiectasia (AT) - Frambu
Ataxier, arvelige - Frambu
Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (AD/HD) - NK
Autisme – Autismeenheten
Bardet-Biedl syndrom (LMBB) – SSD
Batten sykdom (JNCL) - Frambu
Becker muskeldystrofi (BMD) - Frambu/NMK
Beckwith-Wiedemann syndrom - Frambu
Biliary atresia (gallegangsatresi) – SSD
Blæreekstrofi/epispadi – SSD
Brachman de Lange syndrom (CdL - syndrom) - Frambu
Branched chain ketoaciduria (MSUD) – SSD
Bruton agammaglobulinemi, X-bundet agammaglobulinemi – SSD
CAH (congenital adrenal hyperplasia) – SSD
Canavan sykdom (CS) – Frambu
CDG syndrom (medfødte glykosyleringsforstyrrelser) – Frambu
Cerebral gigantisme – Frambu
Charcot-Marie-Tooth - Frambu/NMK
Cherubisme - SSD
Choanalatresi - SSD
Cholestasis syndrome 1 (LCS1, Aagenæs syndrom) - SSD
Cholestasis with periferal pulmonary stenosis (Alagille syndrome)- SSD
Chondroectodermal dysplasi - TRS
Cleidokranial dysplasi - SSD
CLN3 - Frambu
CMD - Frambu
CMT- Frambu/NMK
Cockayne syndrom – Frambu
Cohen syndrom – Frambu
Congenital erytropoietisk porfyri (CEP) (Kongenital erytropoietisk porfyri, Günthers sykdom)
- NAPOS
Conotruncal Anomali Face syndrom – Frambu
Cornelia de Lange syndrom – Frambu
Congenitt muskeldystofi – Frambu
Coronal synostose – SSD
Cri du chat syndrom - Frambu
Crouzon syndrom - SSD
Currarino triade - SSD
CVID - Common Variable Immuno Deficiency – SSD
Cystisk fibrose – NSCF
Darier sykdom (Iktyose) - SSD
Dejerine-Sottas sykdom (CMT type 3)- Frambu/NMK
Diastrofisk dysplasi - TRS
diGeorge syndrom - Frambu
Distal muskeldystrofi (Kugelberg Welander type) – NMK
DSD (disordres of sexual development) (genitale anomalier)
Duchenne muskeldystrofi - Frambu/NMK
Dysmeli - TRS
Dystrofia myotonika type 1, Dystrofia myotonika type 2 - Frambu/NMK
Dystrofisk Epidermolysis Bullosa (EB) - SSD
Døvblinde - Døvblindesentrene
EB simplex – SSD
Ehlers-Danlos-syndrom (EDS) – TRS
Ektodermale dysplasier (ED) - SSD
Ellis van Creveld syndrom - TRS
Emery-Dreifus muskeldystrofi (EMD) – NMK/Frambu
Epidermolysis bullosa (EB) – SSD
Epispadi – SSD
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)- NAPOS
Esophagus atresia - SSD
Extrahepatisk gallegangsatresi - SSD
Fabry sykdom - SSD
Fagocyttdefekter - SSD
Fahr sykdom - Frambu
Faktor 1 mangel - SSD
Faktor 5 mangel - SSD
Faktor 7 mangel - SSD
Faktor 8 mangel - SSD
Faktor 9 mangel – SSD
Fanconi anemi - TAKO
Familiar Lecithin Cholestrol Acyltransferase mangel (LCAT mangel) - SSD
Fascio-scapulo-humeral muskeldystrofi - Frambu/NMK
Fenylketonuri (PKU) – SSD
Fiskehud (Ichtyose) - SSD
Fragil X syndrom - Frambu
FRDA (Friedreichs ataksi) – Frambu/NMK
Freeman Sheldon Spectrum/Whistling Face - SSD
Fremadskridende nevrologiske sykdommer - Frambu
Friedreich ataxi – NMK
Fukosidose – Frambu
Følling sykdom - SSD
Galaktose-1-fosfat uridyltransferasemangel (Galaktosemi) - SSD
Galaktosemi - SSD
Gallegangsatresi - SSD
GALT-mangel (galaktosemi) - SSD
Gangliosidose type II (Sandhoff sykdom) – Frambu

Genitale anomalier – SSD
Gillespies syndrom – SSD
Glanzmann trombasteni - SSD
Globoidcelleleukodystrofi (GLD) – Frambu
Glutarsyreemi - Frambu
Glutarsyreuri type 1 - Frambu
Goldenhar syndrom (OAVS) (Hemifacial microsomi) - SSD
Gorlin syndrom -SSD
Greither sykdom – SSD/TAKO
Günthers sykdom (Congenital erytropoietisk porfyri, Kongenital erytropoietisk porfyri) - NAPOS
Hallervorden-Spatz sykdom - Frambu
Hemifacial microsomi/ Okulo-Aurikulær-Vertebral spektrum (OAVS) (Goldenhar syndrom) - SSD
Hemihypertrofisyndromer - Frambu
Hemiplegi, alternerende - Frambu
Hemofili A + B (faktor VIII-mangel + faktor IX-mangel) - SSD
Hemofili B – SSD
Hepatoerytropoietisk porfyri - NAPOS
Hereditary hemorrahagic telangiectasia (HHT) - SSD
Hereditær koproporfyri (HCP) - NAPOS
Hereditær nefritt (Alport syndrom) - SSD
Hereditær Sacral Dysgenesi (Currarino triade) - SSD
Hereditær spastisk paraplegi (HSP) - Frambu/ NMK
Hereditære ataxier - Frambu
Hereditære motoriske og sensoriske nevropatier (HMSN) - Frambu/ NMK
Hermafroditisme/ - pseudohermafroditisme – SSD
Holt-Oram syndrom - TRS
Hunter sykdom - Frambu
Huntington Chorea - SSD
Huntingtons sykdom - SSD
Hurler sykdom - Frambu
Hvit substans sykdommer - Frambu
Hydroa vacciniforme – SSD
Hyper IgE syndrom - SSD
Hyper IgM syndrom – SSD
Hyperkinetisk forstyrrelse – NK
Hypogammaglobulinemi - SSD
Hypokondroplasi – TRS
Ikthyose - SSD
Ideopatisk kortvoksthet - TRS
IgG subklassedefekter - SSD
INCL (Infantil neuronal ceroid lipofuscinose) - Frambu
Incontinentia pigmenti – SSD
Infantil neuroaxonal dystrofi - Frambu
Infantil neuronal ceroid lipofuscinose – Frambu
Inklusjonslegeme myositt – NMK
Interferon gamma-reseptor-defekt (INFGR) - SSD
Intersex (genitale anomalier) (DSD) – SSD
Ivemark syndrom – SSD
Joubert syndrome - Frambu
Junksjonal Epidermollysis Bullosa (EB) - SSD
Juvenil Nevronal Ceriod lipofucinose (JNCL) – Frambu
Kallmann syndrom - Frambu
Karbohydratdefekt glykopreteinsykdom - Frambu
Kearns-Sayre syndrom – Frambu/NMK
Keratoderma palmo plantaris - SSD
Keratoser - SSD
Kinky hair syndrom (Menke syndrom) – Frambu/NMK
Kjerubisme - SSD
Kjønnskromosomforstyrrelse (het før kjønnskromosomavik) – Frambu
Kleefstra syndrom (9q34.3) – Frambu
Klinefelter syndrom – Frambu
Klippel-Trenaunay syndrom – Frambu
Kloakkekstrofi – SSD
Komplementdefekter - SSD
Komplett androgent insensitivitets syndrom (AIS) - SSD
Kondroektodermal dysplasi - TRS
Kongenital adrenal hyperplasi (CAH) (AGS) - SSD
Kongenital erytropoietisk porfyri (Günthers sykdom, Kongenital erytropoietisk porfyri) - NAPOS
Kongenital Immundefekt - SSD
Kongenital muskeldystrofi - Frambu/NMK
Kongenitt, familiær infantil myasteni - NMK
Kortvoksthet - TRS
Krabbe syndrom - Frambu
Kraniofaciale dysplasier - SSD
Kraniofaciale misdannelser - SSD
Kraniosynostoser (metopisk og syndromale) - SSD
Kraniosynostoser (syndromale) - SSD
Kromosomavvik, svært sjeldne med utviklingshemning - Frambu
Kronisk granulomatøs sykdom (CGD) – SSD
Kronisk mukocutan candidiasis (CMC) – SSD
Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB) - SSD
LCAT-mangel (Norum sykdom) - SSD
Leber hereditære opticus nevro-retinopati (LHON) - Frambu
Leigh syndrom – Frambu/NMK
Leri-Weill Dyschondrosteosis - TRS
Lesch-Nyhan syndrom - Frambu
Leukocytt adhesjonsdefekt (LAD) - SSD
Leukodystrofier - Frambu
Limb-Girdle muskeldystrofi (LGMD) - Frambu/NMK
Lissencephali – Frambu
LMBB – SSD
Louis-Bar syndrom – Frambu

Lysosomale sykdommer – Frambu
Mannosidoser (Betamannosidose) - Frambu
Maple syrup urine disease (MSUD) – SSD
Marfan syndrom - TRS
Marinesco-Sjögren syndrom - Frambu
Maroteaux-Lamy sykdom - Frambu
Mastocytose – SSD
Medfødt benskjørhet (Osteogenesis Imperfecta) – TRS
Medfødte (Kongenitte) myopatier - NMK/Frambu
Medfødte blødersykdommer - SSD
Medfødte sjeldne hudsykdommer - SSD
Medfødte immunsviktsykdommer - SSD
Medfødte Muskelsykdommer - NMK/Frambu
Medfødte myopatier (metabolske, nevrogene og uspesifikke muskelsykdommer) - NMK
Medfødte trombocyttsykdommer - SSD
MELAS – Frambu/NMK
Menke syndrom – Frambu/NMK
MERFF – Frambu/NMK
Metabolske muskelsykdommer - NMK/Frambu
Metafyseal kondrodysplasi - TRS
Metakromatisk leukodystrofi - Frambu
Metatrofisk dysplasi (Kniest dysplasi) – TRS
Metopisk kraniosynostose - SSD
Metylmalonsyreemi – SSD
Microtia/anotia - SSD
Migrasjonsforstyrrelser - Frambu
Miller-Dieker syndrom - Frambu
Mitokondrie-encefalopati – Frambu/NMK
Mitokondrie-encephalopathy lactacidose and strokelike episodes (MELAS) – Frambu/NMK
Mitokondriemyopatier – Frambu/NMK
Mitokondrie-neurogastrointestinal encefalomyopati – Frambu/NMK
Mitokondriesykdommer - Frambu/NMK
ML II I-cellesykdom - Frambu
ML III Pseudo-Hurler polydystrofi - Frambu
MLD - Frambu
MNGIE – Frambu/NMK
Mohr-Tranebjærg syndrom – Døvblindesentrene
Morbus Osler (Hereditær Hemorragisk Telangiectasi (HHT)) - SSD
Morquio sykdom - Frambu
MPS I - Frambu
MPS I S - Frambu
MPS II - Frambu
MPS III - Frambu
MPS IV - Frambu
MPS VI - Frambu
MPS VII - Frambu
MPS-sykdommer - Frambu
MSUD (Maple Syrup Urine Disease) - SSD
Mukolipidose type II og III (I-cellesykdom og Pseudo-Hurler polydystrofi) - Frambu
Mukopolysakkaridoser (MPS-sykdommer) – Frambu
Multippel epifyseal dysplasi (MED) - TRS
Muenke syndrom - SSD
Myastenia Gravis (medfødt MG) – NMK
Myelomeningocele (MMC/ryggmargsbrokk) - TRS
Myopathi, encephalopathy, ragged red fibres (MERRF) – Frambu/NMK
Myotonia congenita - NMK
Möbius syndrom – Frambu
Narkolepsi – NK
Netherton syndrom - SSD
Neutropeni - SSD
Nevrodegenerative tilstander - Frambu
Nevrofibromatose type 1 - Frambu
Nevrofibromatose type 2 – Frambu
Nevrogene muskelsykdommer - NMK
Nevromuskulære sykdommer - NMK/Frambu
Nevronal ceroid lipofuscinose (NCL) - Frambu
NF (Nevrofibromatose) – Frambu
Niemann-Pick sykdom – Frambu
Noonan syndrom - Frambu
Norum Disease (LCAT mangel) – SSD
Oculopharyngeal muskeldystrofi – NMK
Okulo-aurikulær-vertebral spektrum (OAV) (Goldenhar syndrom) (hemifacial microsomi) - SSD
Ornithine transcarbamylase deficiency (OTD) – Frambu
Oslers sykdom (HHT) - SSD
Osteogenesis Imperfecta (OI) – TRS
Overvekstsyndromer - Frambu
Owrens sykdom - SSD
Pachyonychia congenita – SSD
Palmo plantar keratose - SSD
Panthothenate kinase-assosiert nevrodegenerativ sykdom (PKAN) – Frambu
Partiell Androgen Insensitivitet Syndrom (PAIS) - SSD
Pearson syndrom - Frambu
Pelizaeus-Merzbachers sykdom (PMD) – Frambu
Periodisk paralyse – NMK
Persisterende kloakk – SSD
Pfeiffer syndrom – SSD
Phelan- McDermids syndrom (22q13 syndrom) – Frambu
Phenylketonuria (PKU) - SSD
Pierre Robin sekvenser og komplekser – SSD
PKU - Fenylketonuri - Følling sykdom - SSD
Poland syndrom - TRS
Polimyositt – NMK
Polynevropatier, arvelige - Frambu/NMK
Pompe sykdom – Frambu/NMK
Porfyria cutanea tarda (PCT) - NAPOS
Porfyria variegata (PV) - NAPOS
Porfyrisykdommer - NAPOS

Prader-Willi syndrom – Frambu
Primære Muskeldystrofier - NMK/Frambu
Proconvertinmangel – SSD
Progeria – Frambu
Progredierende ataksi - Frambu
Progressiv infantil poliodystrofi - Frambu
Propionsyreemi - SSD
Proteus syndrom – Frambu
Pseudoakondroplasi - TRS
Pseudohermafrodittisme – SSD
Pyknodysostose – TRS
Rett syndrom – Frambu
Rubinstein-Taybi syndrom - Frambu
Ryggmargsbrokk - TRS
Sandhoff sykdom - Frambu
Sanfilippo sykdom - Frambu
Santavuori-Haltia sykdom - Frambu
SCARMD (Severe childhood autosomal recessive muskel dystrofi) - NMK
Scheie sykdom – Frambu
Schimke immuno osseous dysplasi – TRS
Schwannomatose – Frambu
SCID - Alvorlig kombinert immunsvikt - SSD
Scrotal hypospadi – SSD
Seckel syndrom – Frambu
Seitelberger sykdom - Frambu
Selektiv IgA mangel - SSD
Seninfantil nevronal ceroid lipofuscinose – Frambu
Septo optisk dysplasi (SOD) – Frambu
Setesdalsrykkja (Huntingtons sykdom) – SSD
Sialidose (mukolipidose type 1) – Frambu
Silver Russel syndrom – Frambu
Simplex epidermolysis bullosa (EB) – SSD
Skulder-bekken muskeldystrofi – Frambu/NMK
Slow channel syndrom - NMK
Slys sykdom - Frambu
SMA (Spinal muskelatrofi) – Frambu/NMK
Smith-Magenis syndrom – Frambu
Sotos syndrom - Frambu
Spielmeyer-Vogts sykdom (JNCL) – Frambu
Spina bifida - TRS
Spinale muskelatrofier ((SMA), Werdnig-Hoffmanns sykdom) - Frambu/NMK
Spiserørsdefekt (øsofagusatresi og lignende) - SSD
Spondylo epifyseal dysplasi (SED) cogenita - TRS
Spondylo epifyseal dysplasi (SED) tarda - TRS
Spondylo epimetafyseal dysplasi (SEMD) - TRS
Spondylo karpotarsal dysplasi – TRS
Spondylo metafyseal dysplasi (Kolowski type) - TRS
Spongiform leukoencefalopati - Frambu
Steinert sykdom – Frambu/NMK
Storage pool disease - SSD
Sturge-Weber syndrom - NK-SE
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning - Frambu
Syndromal immunsvikt - SSD
Syndromale kraniosynostoser - SSD
Syndromatisk hepatisk duktulær hypoplasi (Alagille syndrom) - SSD
Synostose (metopiske og syndromale) – SSD
Sæthre-Chotzen syndrom - SSD
Takao syndrom - Frambu
TAR syndrom - TRS
Tay-Sachs sykdom (Infantil GM2) - Frambu
T-celle og kombinert B- og T-cellesvikt – SSD
Toksisk myasteni - NMK
Tourette syndrom - NK
Treacher Collins syndrom – SSD
Trippel X syndrome – Frambu
Trisomi 18 (Edwards syndrom) – Frambu
Trisomi 13 (Pataus syndrom) – Frambu
Trombastenier - SSD
Trombocytopatier - SSD
Tuberøs sklerose – NK-SE
Turner syndrom - Frambu
Uklart kjønn ved fødsel – SSD
Usher syndrom - Døvblindesentrene
VACTERL, VACTERLS – TRS
Velo-cardio-facialt syndrom (VCFS/ DiGeorge syndrom) - Frambu
Vestibulær schwannomatose (NF2) - Frambu
Von Hippel-Lindau syndrom - Frambu
Von Recklinghausen sykdom (Nevrofibromatose type 1) - Frambu
Von Willebrand sykdom – SSD
WAGR syndrom – SSD
Weaver syndrom - Frambu
Weber- Rendu syndrom (Oslers sykdom) – SSD
White Matter Diseases (WMD) – Frambu
Williams syndrom - Frambu
Wiscott Aldrich syndrom – SSD
Wolf- Hirshorn syndrom (4p-syndrom) – Frambu
X-bundet lymfoproliferativt syndrom (Duncan syndrom) – SSD
X- bundet utviklingshemning – Frambu
X-linked protoporphyria - NAPOS
Øsofagusatresi - SSD
Aagenæs syndrom - SSD
Aarskog syndrom - SSD

Oversikt over diagnoser som TAKO-senteret har vært i kontakt med utover de som er listet opp for de øvrige nasjonale kompetansetjenestene

Achalasia
Acromegali
Albright syndrom
Alfa 1 antitrypsin mangel
Amelogenesis imperfecta
Amyotrofisk lateral sklerose (ALS)
Angiodysplastisk syndrom
Aplasi av spyttkjertler
Araknoidal cyste
Auriculo-condylært syndrom
Autoimmun hepatitt
Autoimmunt polyendokrint syndrom type 1 (APS 1)
Behcet's syndrom
Binder syndrom
BPES (Blefarofimose-ptose-epicanthus inversus syndrom)
Branchio-oto-renalt syndrom (BOR syndrom)
Bronchopulmonal dysplasi
Børjeson-Forssman-Lehmann syndrom
Camptomelic dysplasi
Cardio-facialt-cutant syndrom
Carpenter syndrom
Cerebellar ataksi
Cerebellar atrofi
Cerebral vaskulitt
CHARGE assosiasjon
Coffin Lowry syndrom
Coffin Siris syndrom
Congenitt CMV infeksjon
Costello syndrom
Cranioektodermal dysplasi
Craniofrontonasal dysplasi
Craniometaphyseal dysplasi
Cyklisk neutropeni
Cystisk lymfatisk malformasjon
Dentindysplasi
Dentinogenesis imperfecta
Dubowitz
D-vitaminresistent rakitt
EEC (Ectrodaktyly ED Cleft)
Eisenmenger syndrom
Ekman-Westborg-Julin syndrom
Encephalocele
Eosinofilt syndrom
Epidermal nevus
Erythrofagocytær histiocytose
Fanconi anemi
Fibrodysplasia ossificans progressiva
Frontalt encefalocele
Frontometaphyseal dysplasi
Geleofysisk syndrom
Gingival fibromatose
Glucogenose
Greither sykdom
Grouchy syndrom
Hennekam syndrom
Hereditært angioneurotisk ødem
Hirschsprungs sykdom
Holoprosencephali
Hydroksylasesvikt
Hyperkalsiuri
Hypoalkalisk fosfatemi
Hypofosfatasi
Hypofosfatemi
Hypofosfatemisk rakitt
Hypogammaglobulinemi
Hypoglossi-hypodactyli
Hypomagnesemi
Hypomelanosis of Ito
Hypopituitarisme
Infantil myoklon encephalopati
Infantil Refsum sykdom
Intestinale lymfangiektasier
Johanson-Blizzard syndrom
Juvenil osteoporose
Kabuki Makeup syndrom
KIPO-syndrom (Kronisk intestinal pseudo-obstruksjon)
Klippel-Feil syndrom
Langerhans celle histiocytose
Larsen syndrom
Larsson Sjøgren syndrom
Lennox-Gastaut syndrom
LEOPARD syndrom
Lipodystrofi
Loeys-Dietz syndrom
Lowe syndrom
Lysinuric protein disease
Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita (M-CMTC)
Marshall syndrom
Mb. Osler
Mc Cune Albright syndrom
Medulloblastom
Melanocyttisk nevroektodermal tumor (MNET)
Melnick Needles syndrom

Merosine deficient congenitt muskeldystrofi (MDC 1A)
Methylmalonsyreuri
Microcephali
Micrognati
Mixed Connective tissue Disease (MCTD)
Monilethrix
Multicore disease
Multiendokrin svikt
Multiple gingival cyster
Multiple keratoakantomer
Multippel endokrin neoplasi (type II B)
Nager syndrom
Nail-Patella syndrom
Nance Horan syndrom
Nemaline myopati
Nesidioblastosis
Nikolaides-Baraister syndrom
Oculo-dento-digital dysplasia
Odontodysplasi
Odho blefarofimose syndrom
Opitz G syndrom
Opitz syndrom
Orofacialt digitalt syndrom
Osteosklerose
Panhypopituitarisme
Parry Romberg syndrom
Pemphigoid
Pemphigus
Pemphigus vulgaris
Pitt-Hopkins syndrom
Primær oxalose
Prune-Belly syndrom
Pseudohypoparathyreoidisme
Pseudopseudohypoparathyreoidisme
Radikulær dentindysplasi
Rapp-Hodgkin syndrom
Rieger syndrom
Ritscher-Schinzel syndrom
Robinow syndrom
Romberg syndrom
Rothmund-Thomson syndrom
Schinzel-Giedeon syndrom
Schizencephali
Schwachman-Diamond syndrom
Seckel syndrom
Sensenbrenner syndrom
Septo-optisk dysplasi
Short root syndrom
Shprintzen-Goldberg
Silver Russell syndrom
Smith Lemli Opitz syndrom
Solitary median maxillary central incisor (SMMCI)
Spondylo-metacarpal dysplasi
Stevens-Johnson syndrom
Stickler syndrom
Systemisk Lupus Erythematosus (SLE)
Thalidomidskade
Thomsens myotoni
Tricho-dento-ossøst syndrom
Tricho-rhino-phalangealt syndrom
Trigonocephali
Tumoral calcinose
Tungehemihypertrofi
Van der Woude syndrom
VATER-assosiasjon
Wardenburg syndrom
Weiss syndrom
Witkop tooth/nail syndrom
White sponge nevus
Wolff-Hirschhorns syndrom
Worster Drought syndrom
Yunis Varon syndrom

Plass for egne notater

Plass for egne notater

Plass for egne notater

Helsedirektoratet

Helsedirektoratet
Pb 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo
Tlf.: 810 20 050
Faks: 24 16 30 01
www.helsedirektoratet.no