

Vedlegg til

RAPPORTERING 2010

KOMPETANSESENTER Senter for sjeldne diagnoser

Tabell 1 a

Totalt antall registrerte brukere/pasienter.

Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder

Diagnoser	2009	2010	Antall nye med diagnose ved senteret
Andre/flere diagnoser	30	32	2
Q44.7 Alagille syndrom	10	8	-2
Q87.8 Alport syndrom	23	30	7
Q42.2 Analatresi	278	294	16
Q13.1 Aniridi	28	32	4
Q64.7 Blæreekstrofi og epispadi	97	106	9
E75.2 Fabry sykdom	34	38	4
E70.0 Fenyylketonuri (PKU)	214	220	6
E74.2 Galaktosemi	20	20	
Q44.2 Gallegangsatresi	27	28	1
Q56.4 Genitale anomalier	83	90	7
G10 Huntingtons sykdom	250	268	18
Q87.8 Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB)	35	41	6
E 78.6 LCAT-mangel	2	2	
D89 Medfødte immunsviktsykdommer	193	204	11
E71.0 Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	5	5	
Metylmalonsyremi	1	1	
Propionsyremi	4	4	
Q39.1 Øsofagusatresi	194	197	3
K 73.0 / Q 44.7 Aagenæs syndrom	14	15	1
Kraniofaciale misdannelser:			
Q 67 Hemifacial mikrosomi	7	7	
Q 75 Cleidocranial dysplasi	9	10	1
Q 75 Craniofacial misdannelse	13	17	4
Q 75 Craniosynostose	16	17	1
Q 75 Crouzon syndrom	23	25	2
Q 75 Pfeiffer syndrom	5	5	
Q 75 Sæthre Chotzen syndrom	9	10	1
Q 75 Treacher Collins syndrom	27	28	1
Q 75 Trigonocephali	5	5	
E 83 Muenke syndrom	5	9	4
Q17.2 Microtia	2	2	
Q 30 Choanalatresi	3	3	
Q 87 Apert syndrom	15	17	2
Q 87 Goldenhar	41	47	6
Q 87 Pierre Robin syndrom	11	11	
Q 87 Aarskog syndrom	2	2	
K 10 Cherubisme	3	4	1
Totalt kraniofaciale misdannelser	196	219	

Ektodermale tilstander:			
Q 80 Ichthyose	61	62	1
Q 80 Netherton syndrom	3	3	
Q 81 Epidermolysis bullosa	100	116	16*
Q 81 Epidermolysis hyperkeratose	2	2	
Q 81 Greither sykdom	6	9	3
Q 82.9 Gorlin	3	5	2
Q 82 Ektodermal dysplasi	46	47	1
Q 82 Incontinentia pigmenti	11	16	5
Q 82 Keratose	2	3	1
Q 82.2 Mastocytose	40	50	10
Q 84 Pachyonychia congenita	1	1	
Totalt ektodermale tilstander	275	314	
Blødersykdom:			
D 66 Hemofili A, alvorlig grad	160	164	4
D 66 Hemofili A, moderat grad	26	29	3
D 66 Hemofili A, mild grad	119	124	5
Totalt hemofili A	305	317	
D 67 Hemofili B, alvorlig	26	27	1
D 67 Hemofili B, moderat grad	49	49	
D 67 Hemofili B, mild grad	24	24	
Totalt hemofili B	99	100	
D 68 von Willebrands sykdom, type III	19	19	
D 68 von Willebrands sykdom, moderat	45	44	-1
D 68 von Willebrands sykdom, type I mild	761	767	6
D 68 von Willebrands sykdom, type II	22	22	
D 68 von Willebrands sykdom, type IIA	2	2	
D 68 von Willebrands sykdom, type IIB	7	7	
Von Willebrands-lignende sykdom	13	16	3
Totalt von Willebrands sykdom	869	877	
D 68 Faktor VII-mangel	23	23	
D 68 Andre faktor mangler	14	15	1
Totalt blødersykdommer:	1310	1332	
D 69 Arvelige trombocytt sykdommer	12	21	9
D 78 Morbus Osler	79	84	5
Totalt antall registrerte ved SSD:	3414	3605	191

* 10 for lite rapportert i 2009 på EB

Tabell 1b
Antall registrerte brukere med individuell plan¹

	2009	2010
Brukere som har individuell plan		
Antall av disse som er initiert av senteret		

Tabell 2
Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke.

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010
Akershus	171	282	30	7	473	490	17
Aust-Agder	26	59	3	3	87	91	4
Buskerud	86	147	13	5	227	251	24
Finnmark	21	25	2	0	44	48	4
Hedmark	56	73	3	1	116	133	17
Hordaland	121	125	10	2	245	258	13
Møre og Romsdal	52	121	8	3	174	184	10
Nord-Trøndelag	37	50	1	0	83	88	5
Nordland	61	107	10	2	173	180	7
Oppland	42	72	7	1	115	122	7
Oslo	141	311	26	3	454	481	27
Rogaland	115	142	14	2	250	273	23
Sogn og Fjordane	21	49	5	0	73	75	2
Sør-Trøndelag	57	92	3	0	145	152	7
Telemark	40	52	7	1	88	100	12
Troms	44	48	4	0	97	96	-1
Vest-Agder	66	72	10	1	144	149	5
Vestfold	81	122	14	1	211	218	7
Østfold	85	141	9	1	213	236	23
Totalt	1323	2090	179	33	3412	3625	213

Tabell 3
Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet

Hvis en person/hjelpeapparat får flere tilbud/tjenester/konsultasjoner, skal alle enkeltganger telles. For utreiser telles kun antall brukere (ikke antall fagpersoner som reiser)

Konsultasjoner/samtaler under et flere-dagers kurs/opphold på senteret skal ikke registreres her.

Sett minus i kolonnen hvis senteret ikke gir nevnte tilbud.

Type tjeneste	Totalt 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	-	-	-	
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	100	137	37	

¹ Har ikke dette som en funksjon i vår database ennå

Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	12	9 ²	-3	
Mottatte henvendelser ³ (som brev, tlf e-post o.s.v.)	3773	4010	237	
Annet	48	46	-2	

Tabell 4
Kurs/opphold for brukere/pas. og pårørende i regi av senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende ⁴
Blødersykdom (foreldre til nydiagnostiserte)	2	10			10
Blæreekstrofi/epispadi (Familiekurs)	5	49	12	3	37
Blæreekstrofi/epispadi (besteforeldre og nære pårørende)	3	8			8
Trombocyttsykdommer Rikshospitalet	1	13	10		3
Trombocyttsykdommer SSD	1	3	3		
PKU (voksne brukere)	3	9	8		1
Primære immunsviktsykdommer (voksne brukere)	2	22	21		1
Craniofaciale misdannelser (familiekurs)	5	42	12		30
Craniofaciale misdannelser (besteforeldre og nære pårørende)	3	11			11
Huntingtons sykdom (pårørende)	3	36			36
Alport syndrom (brukere)	2	37	19		18
Blæreekstrofi/epispadi (brukere, voksne og barn med pårørende)	1	79	27	2	52
LMBB syndrom (brukere, voksne og barn med pårørende)	4	58	25	3	33
Anorektale misdannelser og Down syndrom (foreldre)	1	13			13
PKU f. 2007 og 2008	1	15	5		10
PKU f. 2006	1	15	5		10
PKU f. 2005	1	11	4		7
PKU, f.2003 og 2004	1	16	6		10

² Ett e-læringskurs og 2 videokonferanser, 6 kurs for fagpersoner ulike steder. 214 deltakere totalt.

PKU-dagene sto i tabell 3 i 2009, de er nå flyttet til tabell 4.

³ Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

⁴ Pårørende = søsken, foreldre, besteforeldre, ektefelle og samboer

PKU, f. 2000, 2001, 2002	1	19	7		12
PKU, f. 1999	1	14	5		9
PKU, f. 1997 og 1998	1	15	6		9
PKU, f. 1995 og 1996	1	17	6		11
PKU, f. 1992, 1993, 1994	1	28	13		15
Totalt 2010⁵	45	540	194	8	346
Totalt 2009²	40	319	123	40	35*

Tabell 5

Har senteret

- a) Eget styre for virksomheten ()
 b) Referansegruppe ()
 c) Brukerråd/ senterråd **Senteret har eget Senterråd**
 d) Annet (spesifiser)

Annet (valgfritt)

⁵ Diagnosegruppene som har fått tilbud varierer fra år til år for mange av sentrene, men antall brukere/pasienter, pårørende og søsken kan sammenlignes fra år til et annet.

*** Kolonneoversikt for 2009 var søsken.**