

Vedlegg til  
**RAPPORTERING 2011**  
**KOMPETANSESENTER Senter for sjeldne diagnoser**

**Tabell 1 a**  
**Totalt antall registrerte brukere/pasienter.**  
**Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder**

Diagnoser	2010	2011	Antall nye med diagnose ved senteret
Andre/flere diagnoser	32	33	1
Q42.2 Analatresi	294	303	9
Q13.1 Aniridi	32	30	-2
Q64.7 Blæreekstrofi og epispadi	106	106	
Q56.4 Genitale anomalier	90	38	
E25.0 CAH (8 nye fra samlet tallet)*		60	8
G10 Huntingtons sykdom	268	267	-1
Q87.8 Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB)	41	41	
D89 Medfødte immunsvikt-sykdommer	204	224	20
Q39.1 Øsofagusatresi	197	215	18
<b>Medfødte levesykdommer:</b>			
Q44.7 Alagille syndrom	8	9	1
Q44.2 Gallegangsatresi	28	29	1
K 73.0 / Q 44.7 Aagenæs syndrom	15	15	
<b>Totalt medfødte lever-sykdommer:</b>		<b>53</b>	
<b>Medfødte stoffskiftesykdommer:</b>			
E70.0 Fenylketonuri (PKU)	220	232	12
E74.2 Galaktosemi	20	21	1
E71.0 Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	5	7	2
Metylmalonsyremi	1	1	
Propionsyremi	4	4	
E75.2 Fabry sykdom	38	49	11
Q87.8 Alport syndrom	30	28	-2
E 78.6 LCAT-mangel	2	2	
<b>Totalt medfødte stoffskiftesykdommer:</b>		<b>344</b>	
<b>Kraniofaciale misdannelser:</b>			
Q 67 Hemifacial mikrosomi	7	8	1
Q 75 Cleidocranial dysplasi	10	11	1

Q 75	Craniofacial misdannelse	17	13	-4
Q 75	Craniosynostose	17	14	-3
Q 75	Crouzon syndrom	25	27	2
Q 75	Pfeiffer syndrom	5	4	-1
Q 75	Sæthre Chotzen syndrom	10	10	
Q 75	Treacher Collins syndrom	28	29	1
Q 75	Trigonocephali	5	9	4
E 83	Muenke syndrom	9	10	1
Q17.2	Microtia	2	3	1
Q 30	Choanalatresi	3	3	
Q 87	Apert syndrom	17	18	1
Q 87	Goldenhar	47	52	5
Q 87	Pierre Robin syndrom	11	13	2
Q 87	Aarskog syndrom	2	2	
K 10	Cherubisme	4	5	1
<b>Totalt kranofaciale misdannelser</b>		<b>219</b>	<b>231</b>	
<b>Ektodermale tilstander:</b>				
Q 80	Iktyose	62	80	13
Q 81	Epidermolysis hyperkeratose**	2		
Q 82	Keratose***	3		
Q 80	Netherton syndrom	3	3	
Q 81	Epidermolysis bullosa	116	111	-5
Q 81	Greither sykdom	9	9	
Q 82.9	Gorlin	5	15	10
Q 82	Ektodermal dysplasi	47	49	2
Q 82	Incontinentia pigmenti	16	17	1
Q 82.2	Mastocytose	50	63	13
Q 84	Pachyonychia congenita	1	1	
<b>Totalt ektodermale tilstander</b>		<b>314</b>	<b>348</b>	
<b>Blødersykdom:</b>				
D 66	Hemofili A, alvorlig grad	164	170	6
D 66	Hemofili A, moderat grad	29	31	2
D 66	Hemofili A, mild grad	124	124	
<b>Totalt hemofili A</b>		<b>317</b>	<b>325</b>	<b>7</b>
D 67	Hemofili B, alvorlig	27	28	1
D 67	Hemofili B, moderat grad	49	51	2
D 67	Hemofili B, mild grad	24	24	
<b>Totalt hemofili B</b>		<b>100</b>	<b>103</b>	<b>3</b>
D 68	von Willebrands sykdom, type III	19	18	-1
D 68	von Willebrands sykdom, moderat	44	41	-3



**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 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011
Akershus	176	297	32	4	490	509	19
Aust-Agder	27	59	5	2	91	93	2
Buskerud	84	152	12	6	251	254	3
Finnmark	21	26	1	0	48	48	
Hedmark	50	75	3	1	133	129	-4
Hordaland	117	138	11	2	258	268	10
Møre og Romsdal	58	120	10	2	184	190	6
Nord-Trøndelag	41	48	3	0	88	92	4
Nordland	62	114	11	1	180	188	8
Oppland	41	74	11	1	122	127	5
Oslo	145	315	30	1	481	491	10
Rogaland	120	149	13	2	273	284	11
Sogn og Fjordane	25	50	5	0	75	80	5
Sør-Trøndelag	53	97	4	0	152	154	2
Telemark	43	49	8	1	100	101	1
Troms	40	48	4	0	96	92	-4
Vest-Agder	63	77	8	1	149	149	
Vestfold	91	127	14	2	218	234	16
Østfold	86	147	9	1	236	243	7
<b>Totalt</b>	<b>1343</b>	<b>2162</b>	<b>194</b>	<b>27</b>	<b>3625</b>	<b>3726</b>	<b>101</b>

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

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 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	-	-	-	-
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	137	120	-17	
Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	9	8 <sup>2</sup>	-1	
Mottatte henvendelser <sup>3</sup> (som brev, tlf e-post o.s.v.)	4010	3686	-324	
Annet	46	21	25*	

\* Oppfølging div. søknader og informasjon.

<sup>2</sup> 1 videokonferanse fag-personer, Huntington - e-læringskurs, Skolekurs, Anorektale misdannelser (fagpersoner), Fabry kurs(leger), Vanlige spisevansker ( flere diagnoser), NAV Nordland (saksbehandlere) og EB/Iktyose (skole, barnehage og hjemmetjeneste). Totalt 216 deltakere.

<sup>3</sup> Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

**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 <sup>4</sup>
Anorektale misdannelser (familiekurs)	5	50	14	5	36
Anorektale misdannelser (besteforeldre og nære pårørende)	3	12			12
Blødersykdom (foreldre til nydiagnostiserte)	2	13	-	-	13
Mastocytose (familiekurs)	3	50	13	4+2 = 6 <sup>5</sup>	37
Ungdomssamling (brukere)	4	21	21		
Blødersykdom (familiekurs)	5	52	16		36
Blødersykdom (besteforeldre og nære pårørende)	3	7			7
Annerledes utseende (brukere)	2	9	9		
Fabry (brukere og pårørende)	2	35	24	6	11
CAH (kvinner)	2	9	9		
Huntingtons sykdom (brukere og pårørende)	3	32	16	2	16
EB og iktyose (familiekurs)	5	43	15		28
EB og iktyose (besteforeldre og nære pårørende)	3	1			1
PKU f. 2009	1	15	5		10
PKU f. 2007 - 08	1	18	6		12
PKU f. 2005 - 06	1	20	8		12
PKU f. 2003 - 04	1	17	7		10
PKU f. 2000 - 02	1	26	9		17
PKU f. 1999	1	18	7		11
PKU f. 1997 - 98	1	19	7		12
PKU f. 1995 - 96	1	14	6		8
PKU f. 1993 - 94	1	12	5		7
<b>Totalt 2011</b>	<b>51</b>	<b>493</b>	<b>197</b>	<b>19</b>	<b>296</b>
<b>Totalt 2010</b>	<b>45</b>	<b>540</b>	<b>194</b>	<b>8</b>	<b>346</b>

<sup>4</sup> Pårørende = søsken, foreldre, besteforeldre, ektefelle og samboer

<sup>5</sup> Noen foreldrepar deltok uten barn. To av disse barna er nye brukere, selv om de ikke selv deltok på kurset.

**Tabell 5****Har senteret**

- |                                |  |
|--------------------------------|--|
| a) Eget styre for virksomheten | X Nei                                      |
| b) Referansegruppe             | X Nei                                      |
| c) Brukerråd/ senterråd        | Senter for sjeldne diagnoser har Senterråd |
| d) Annet (spesifiser)          | .....                                      |

**Annet (valgfritt)**

Ukentlig tverrfaglig DRG-givende poliklinikk for blødere, barn og voksne, i samarbeid med Barneklubben og Medisinsk poliklinikk.