

e-post: sjeldne-diagnoser@ous-hf.no

web: <https://sjeldenregisteret.no>

Nasjonalt senter 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

NB! Skjemaet fylles ut av helsepersonell.

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 (HGCN-nomenklatur, www.genenames.org): _____

Sekvensvariant/mutasjon (HGVS-nomenklatur, <http://varnomen.hgvs.org>)

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

☐ Gen ukjent

☐ Sekvensvariant ukjent

- ☐ 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: _____
- ☐ Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, spesifiser enhet: _____
- ☐ Annet, spesifiser: _____