

Norsk register for sjeldne diagnoser

Sjeldenregisteret

Et landsdekkende oversiktsregister over
personer med sjeldne diagnoser i Norge

Sjeldenregisteret

Sjeldenregisteret samler opplysninger om personer med sjeldne diagnoser i Norge.

Når det er få personer som har en diagnose, er det ekstra viktig med god oppslutning om registeret. På den måten vil Sjeldenregisteret være representativt for målgruppen, og et godt verktøy for å øke kunnskapen om sjeldne diagnoser.

En diagnose regnes som sjelden når den rammer færre enn 1 av 2000 personer. Det er beskrevet mer enn 6000 ulike sjeldne diagnoser i verden. I Norge mangler det oversikt over hvilke sjeldne diagnoser som finnes, og hvor mange som lever med en sjelden diagnose.

Kunnskap om sjeldenpopulasjonen er viktig for å kunne utvikle gode og tilpassede helsetjenester. Derfor har Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser etablert Sjeldenregisteret.

Formålet med Sjeldenregisteret

Hensikten med Sjeldenregisteret er å opparbeide oversikt over forekomsten av sjeldne diagnoser og sjeldenpopulasjonen. Registeret vil brukes til å finne personer som kan være aktuelle for å delta i utprøving av nye behandlinger, og som grunnlag for kvalitetsforbedring, forskning samt planlegging av helsetjenester. På sikt er målet å gi bedre hjelp til personer med sjeldne diagnoser.



Dine helse- og personopplysninger er trygge

Registerdata lagres i henhold til personopplysningsloven (GDPR), i godkjente, sikre systemer ved Oslo universitetssykehus. Opplysninger som brukes i forskning eller kvalitetsstudier vil avidentifiseres etter gjeldende regelverk, slik at det ikke avsløres hvem opplysningene gjelder.

Hvordan blir jeg registrert?

Registrering i Sjeldenregisteret gjøres via lege eller annet helsepersonell i spesialisthelsetjenesten eller allmennpraksis. Diagnosen skal være bekreftet av lege før registrering. Registeret har reservasjonsrett. Det vil si at det ikke kreves samtykke for registrering. Alle som er registrert, får tilsendt informasjon om registreringen fra Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser.

Du kan reservere deg mot å stå i registeret ved å ringe Sjeldentelefonen 800 41 710. Hvis du ikke er registrert, kan du gjerne oppfordre legen din til å registrere deg ved hjelp av registreringsskjemaet som finnes på Sjeldenregisteret.no.

Andre registre i sjeldenfeltet

Du kan bli med i Sjeldenregisteret selv om du også står i et annet register for din sjeldne diagnose. For noen sjeldne diagnoser finnes det allerede forsknings- og kvalitetsregistre med mer detaljerte opplysninger, og disse fortsetter som før.

Hva er en sjelden diagnose

- Færre enn 1/2000
- 70 % debuterer i barnealder
- 72 % er genetiske

Hvor vanlig er det?

- Mer enn 6000 sjeldne diagnoser
- Inntil 320 000 personer i Norge
- 30 millioner personer i Europa

Kilder: Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020) og Orpha.net



NASJONALT SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldenregisteret

Linn G. Bjørnstad, registeransvarlig
Mette Salomonsen, registermedarbeider

Kontakt oss

Sjeldenregisteret.no
Sjeldentelefonen: 800 41 710
sjeldne-diagnoser@ous-hf.no

*NB! Merk at e-poster som inneholder sensitive
personopplysninger ikke kan besvares.*

Postadresse

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser
Oslo universitetssykehus HF
Postboks 4956 Nydalen
0424 Oslo