



Nasjonal kompetansetjeneste for  
**SJELDNE DIAGNOSER**



## Dataene dine er viktige

**Norsk register for sjeldne diagnoser - Sjeldenregisteret**

Et landsdekkende oversiktsregister for 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 være 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 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) 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 aidentifiseres 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. Inkludering innebærer kun en engangsregistrering av basisopplysninger, og krever ikke at du selv må melde inn opplysninger til registeret jevnlig. Registeret har reservasjonsrett. Det vil si at det ikke kreves samtykke før registrering. Alle som er registrert, får tilsendt informasjon om registreringen fra NKSD.

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.

## **Kvalitetsregistre og 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 kvalitetsregistre med mer detaljerte opplysninger, og disse fortsetter som før inntil deltakerne eventuelt får beskjed om annet. Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser registrerer også sine brukere.

Man blir ikke automatisk registrert i Sjeldenregisteret selv om man er registrert ved et kompetansesenter, men vi ser på mulighetene for at kompetansesentrene også bidrar med innrapportering til Sjeldenregisteret.



# 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

## Kontakt oss i Sjeldenregisteret

sjeldne-diagnoser@ous-hf.no

Sjeldenregisteret.no

Sjeldentelefonen: 800 41 710

## Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

Barne- og ungdomsklinikken , Oslo universitetssykehus  
Besøksadresse: Kirkeveien 166, Ullevål sykehus, bygg 31B, 2. etasje  
Postadresse: 4956 Nydalen  
0424 Oslo  
Telefon 800 41 710  
E-post: sjeldne-diagnoser@ous-hf.no

Fagansvarlig Linn G. Bjørnstad  
Foto: Istock/StockRocket  
Oktober 2022