



Velkommen til kurs for foreldre til barn 0-3 år, som har en diagnose som medfører forandringer i skjelettet

Unni Steen, ergoterapeut
Brede Dammann, sosionom
Olfrid Gilberg, hotelldirektør





TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

- Del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).
- Lokalisert på Sunnaas sykehus på Nesodden
- Har kompetansesenteransvar for flere sjeldne medfødte diagnoser:
 - Skjelett- og bindevevstilstander
 - Ryggmargsbrokk
 - Dysmeli



TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser er en del av

 Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

<https://helsenorge.no/sjeldnediagnoser>

- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- **TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser**



Hva gjør vi på TRS?

– Kompetanseoppbygging

- Erfaringer
- Forskning
- Samarbeid

– Veiledning og formidling

- Kurs
- Nettsider og digitale læringsressurser
- Veiledning på telefon, videokonferanse osv.



[Lenke til nettsiden til TRS, www://sunnaas.no/trs](http://www://sunnaas.no/trs)

Tilbud ved TRS

- Tar imot henvendelser uten henvisning fra brukere, pårørende og fagpersoner
- Veiledning gjennom telefon, videokonferanse osv
- Kurs og poliklinikk/opphold
- Ikke regelmessige kontroller, behandling eller koordinering av tjenester til enkeltpersoner over tid
- **Informasjonsmateriell om diagnosegruppene utarbeides i papir- og nettversjon:**
[Lenke til nettsiden til TRS](#)

Sjeldne medfødte skjelettforandringer

- Sjeldne medfødte bensykdommer, også kalt skjelettdysplasier, er en gruppe arvelige tilstander som først og fremst påvirker ben og brusk
- De kan også ha en betydelig påvirkning på muskler, sener og leddbånd
- Varierende grad av feilstillinger i skjelettet og kortvoksthet er mest fremtredende
- Også andre deler av kroppen kan være påvirket
- Det er beskrevet over 450 ulike sjeldne medfødte bensykdommer

Osteogenesis imperfecta (OI)

- OI skyldes vanligvis en mangel på eller svakhet i bindevevet kollagen.
- Mange ulike typer OI, ulike alvorlighetsgrader
- Bein som brekker lettere enn hos andre
- Overbevegelige ledd
- Nedsatt muskelkraft, spenst
- Lavere høyde
- Kan ha nedsatt hørsel



Akondroplasi

- Akondroplasi = den vanligste formen for kortvoksthet med skjelettforandring
- Disproporsjonal kortvoksthet
- Korte ben
 - korte skritt, vansker med å holde samme tempo
- Korte armer, små hender
 - rekke fram og gripe
 - nå hele kroppen – toalettbesøk, påkledning
 - ta seg for når man faller - og reise seg opp
- Hørsel kan bli påvirket og språket noe forsinket, men henter seg inn



Spondyloepifyseal dysplasi congenita – SEDC

- En form for kortvoksthet med skjelettforandring
- Kortere kropp, armer og ben
- Noen har medfødt ganespalte og klumpføtter
- Hørsel og syn kan være påvirket



3M syndrom

- 3M syndrom er en sjelden skjelettforandring som medfører kortvoksthet
- Kan ha lav fødselsvekt og veksthemming etter fødsel
- Relativt stort hode
- Myke ledd

Barna har mye felles:

- Kortvoksthet i varierende grad
- Myke ledd
- Hørselspåvirkning
- Kognitiv utvikling er ikke påvirket
- Flere undersøkelser/oppfølging i barndom/oppvekst
- Vanlige aktiviteter kan kreve mer tid og krefter
- Utfordrende å holde tritt med jevnaldrende
- Finner sine måter å utføre aktiviteter på
- Kan trenge tilrettelegging og bruke noen hjelpemidler
- Utfordring å finne passende klær og sko
- Blir stilt spørsmål og kan bli behandlet som yngre enn de er

➤ Er ellers et helt vanlig barn!

Kurset

Tirsdag 10.mai

Tid	Tema	Gruppe
08.00 - 09.00	FROKOST (for de med ankomst mandag)	
09.00 -12.00	Individuelle konsultasjoner med lege, fysioterapeut og ergoterapeut for de som har overnattet. Timeplan deles ut ved ankomst	4 fam
12.00 -13.00	LUNSJ	
13.00 -13.50	Velkommen til TRS, informasjon om kurset. Forventninger, spørsmål og kort om diagnosene barna har v/ kursansvarlige Unni, Brede og Olfrid	Alle
14.00 -14.45	«Tjenesteapparatet – rettigheter og muligheter» v/sosionom Brede Dammann	1
15.00 -15.45	«Tjenesteapparatet – rettigheter og muligheter» v/sosionom Brede Dammann	2
16.00 -17.00	MIDDAG	
18.30	KVELDSMAT	

Program onsdag og torsdag

Onsdag 11.mai		
Tid	Tema	Gruppe
08.00 - 09.00	FROKOST	
09.00 - 10.15	«Tilrettelegging for deltakelse i lek og aktivitet hjemme og i barnehagen» v/ ergoterapeutene Trine Bathen og Unni Steen	1
10.30 - 11.45	Tilrettelegging for deltakelse i lek og aktivitet, hjemme og i barnehagen» v/ ergoterapeutene Trine Bathen og Unni Steen	2
12.00 - 13.00	LUNSJ	
13.00 - 14.15	Innledning og gruppesamtale rundt temaet «Å få et barn med en sjelden diagnose» v/psykolog Karina Heldal	Fedre
14.30 - 15.45	Innledning og gruppesamtale rundt temaet «Å få et barn med en sjelden diagnose» v/psykolog Karina Heldal	Mødre
16.00 – 17.00	MIDDAG	
18.30	KVELDSMAT	

Torsdag 12. mai		
Tid	Tema	Gruppe
08.00 - 09.00	FROKOST	
09.00 - 10.15	Innledning og gruppesamtale rundt temaet «Å vokse opp med en sjelden diagnose» v/psykolog Karina Heldal	Mødre
10.25 - 11.40	Innledning og gruppesamtale rundt temaet «Å vokse opp med en sjelden diagnose» v/psykolog Karina Heldal	Fedre
11.45 - 12.00	Kort oppsummering og evaluering av oppholdet	Alle
12.00 - 13.00	LUNSJ for de som ønsker det	
	Avreise etter lunsj for de som ikke skal ha individuelle konsultasjoner	
13.00 – 15.15	Individuelle konsultasjoner, se egen timeplan	2 fam.