



Program

Primærmedisinsk uke – 19. – 23. oktober

PMU 2026

EMNEKURS/KLINISK EMNEKURS

“Du tror det ikke før du ser etter det.” Sjeldne sykdommer i allmennpraksis - gamle utfordringer, nye muligheter

Thon Hotel Slottsparken

19-20.10 2026

Globalt og nasjonalt er det et økende fokus på sjeldne sykdommer som en folkehelseutfordring. En fastlege kan i snitt ha **40 pasienter** på sin liste med ulike sjeldne diagnoser. At pasienter kommer inn til fastlegen med en sjelden diagnose er derfor **ikke så uvanlig**.

Sykdommene kan ofte være utfordrende å diagnostisere og lett forveksles med symptomer på sykdommer som er hyppig forekommende. Kurset gir en **unik mulighet** for allmennpraktikere til å lære mer om sjeldne sykdommer og hvordan utrede og følge opp disse. Kurset bidrar med mer kunnskap om hvilken spesialisthelsetjeneste og om hvilke nye behandlingsmuligheter som nå finnes.

Kurset er utviklet av allmennlegene i **faggruppe for sjeldne sykdommer** (Norsk Forening for allmennmedisin) i samarbeid med **Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD)**.

MÅLGRUPPE	Allmennmedisinere
LÆRINGSMÅL	ALM-006, 014, 015, 018, 023, 029, 035, 041, 048, 057, 061, 064, 067, 071, 073, 075, 079, 080, 083 og 084
KURSLEDER	Irina Halbostad
KURSTIMER	16

Kurset er godkjent med 15 poeng som klinisk emnekurs og emneområde Allmennmedisin.

19 oktober (Mandag)

08:30-08:40	Velkommen til kurset. Introduksjon av faggruppe: Irina Halbostad (10 min) Om sjeldne sykdommer og systemet: Stein Are Aksnes (30 min) Henvisning og utredning av sjeldne sykdommer i allmennpraksis: Sven Walter, 45 min
08:40-09:10	
09:15-10:00	
10.00 – 10.20	PAUSE
10:20 – 11:05	Kan det være en sjelden tilstand? Eksempler fra sjeldenfeltet Cecilie F. Rustad og Svein O. Fredwall (45 min) Cecilie F. Rustad: Genetisk utredning og gentester-kræsjkurs for allmennleger. Hvem, hva, hvor og hvordan (40 min)
11:10 – 11:50	
11:50 – 12:50	LUNSJ
14:10 – 14:50	NEVSOM - Når et vanlig symptom har en sjelden nevrologisk årsak - søvnighet på dagtid 40 min
14:55 – 15:40	Blødersykdommer. Ikke alle blør like fort. Hva allmennleger trenger å vite.



Program

Primærmedisinsk uke – 19. – 23. oktober

PMU 2026

15.40 – 16.00	PAUSE
16:00 – 16:30	<i>Hvordan opplever pasienter med sjeldne sykdommer sitt møte med helsevesenet?</i> <i>Pasientens fortelling: En personlig beretning om sykdom og helsehjelp.</i>
16:35 – 17:05	Rebecca Tvedt Skarberg 30 min
17:05 – 17:30	Kristine Hjulstad - "Sjeldne sykdommer, en vanlig problemstilling - også hos fastlegen". Preliminære resultater fra pågående PhD-prosjekt. (30 min)
	Til diskusjon: Pasientens og fastlegens opplevelser. (25 min)

20 oktober (Tirsdag)

08:30 – 09:10	Samfunnsøkonomiske kostnader ved å utrede – og la være. Hva er kloke valg når det handler om pasienter med sjeldne tilstander? - Gunhild Alvik Nyborg (40 min)
09:10 – 09:15	Diskusjon 5 min
09:15 – 10:00	Døve og døvblinde - Maja Husa Jakobsen (40 min)
	Diskusjon 5 min
10.00 – 10.20	PAUSE
10:20 – 11:00	Kvinnehelse? Svangerskap? Hvordan håndtere sjeldne sykdommer før og under graviditet? Gynekolog Anne Moe Holme (40 min)
11:05 – 11:50	Forsinket utvikling. Kan det være en sjelden tilstand? Sean C. Wallace (45 min)
11.50 – 12.50	LUNSJ
13:00 – 13:40	Sammensatte lidelser, metabolske, nevromuskulære sjeldne tilstander. (40 min) Susann Simensen, Frambu kompetansesenter
13:45 – 14:30	Kasuistikker. Hva kan det være - hvordan kan vi gå videre? Cecilie F. Rustad. 15 min Summing/gruppearbeid 15 min Gjennomgang 15 min
14.30 – 15.20	PAUSE
15:20 – 16:00	
16:05 – 15:50	Sjeldne muskelsykdommer. Kristin Ørstavik (40 min) Sean C. Wallace - nye behandlingsmetoder 40 min Avslutning - Tilbakemelding - Irina 5 min

Kurskomite og forelesere:

Faggruppe «Sjeldne sykdommer» NFA:



Program

Primærmedisinsk uke – 19. – 23. oktober

PMU 2026

Irina Halbostad. Leder for faggruppe Sjeldne sykdommer, NFA, spesialist i allmennmedisin, allmennlege ved Helsestasjons og Migrasjonshelsetjeneste Namsos kommune

Kristine Hjulstad. Doktorgradstipendiat, Avdeling for allmennmedisin, UiO. Spesialist i allmennmedisin.

Sven Walter. Spesialist i allmennmedisin, fastlege Sandøy Legekontor, Ålesund

Maja Husa Jakobsen. Allmennlege for døve og døvblinde i Oslo kommune

Gunhild Alvik Nyborg. Forsker, Mikrobiologisk avdeling Rikshospitalet, tidl. fastlege og sykehjemslege, PhD Avd. for allmennmedisin UiO

Navn	Tittel
Stein Are Aksnes	Leder for Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD)
Cecilie F. Rustad	Spesialist i medisinsk genetikk. Overlege og medisinsk rådgiver ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Gaustad. Seksjon for medisinsk genetikk, Sykehuset Telemark
Svein O. Fredwall	Spesialist i allmennmedisin, PhD. Overlege og medisinsk rådgiver Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Sunnaas
Ane Moe Holme	Overlege, PhD. Fødeavdelingen RH og Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD), Oslo universitetssykehus HF
Susann Simensen	Overlege, Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser - enhet Frambu
Rebecca Tvedt Skarberg	
Kristin Ørstavik	
Sean C. Wallace	Spesialist i barnesykdommer, BSc, PhD, overlege Barneavdeling for nevrologi, OUS
Berit Hjelde Hansen	Spesialist i barne-ungdomspsykiatri, PhD. Overlege Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser
Heidi Knudsen	Overlege Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Gaustad Barneavdelingen for kreft og blodsykdommer Oslo universitetssykehus HF