

Kontaktinformation

sallsyntadiagnoser@akademiska.se
www.csduppsalaörebro.se

Cecilia Soussi Zander
Centrumledare, klinisk genetiker

Aggeliki Savvidou Levinsson
Samordnare, leg. specialistsjuksköterska
018-611 11 34

Anki Cetin
Samordnare, leg. Sjuksköterska
019-602 22 56

Besöksadress
Rudbeckslaboratoriet
Ingång C11, 1 tr
Dag Hammarskjöldsväg 20

Postadress
Centrum för sällsynta diagnoser
Klinisk genetik
Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala

Välkommen till Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Uppsala-Örebro



Om sällsynta diagnoser

Till gruppen sällsynta diagnoser hör en mängd olika sällsynta sjukdomar eller tillstånd. Många av dessa är genetiskt betingade, kroniska och livslånga till sin natur. Det är vanligt att sällsynta diagnoser är syndrom, det vill säga en kombination av olika symtom, vilket ofta medför svåra funktionsnedsättningar. Personer som lever med sällsynta diagnoser har ofta flera och komplexa behov av vård och behandling. För att få vardagen att fungera krävs också olika stödåtgärder från sjukvården och samhället.

Man räknar med att det finns mellan 6 000 och 8 000 olika sällsynta diagnoser. Vissa av dessa är extremt sällsynta, det kan handla om enstaka patienter. I Sverige uppskattar man att det är minst två procent av befolkningen som har en sällsynt diagnos, troligen mer.

CSD finns för dig som patient och vårdgivare

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) arbetar för att personer som har sällsynta diagnoser får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare enligt svensk lagstiftning. Utgångspunkten för allt arbete är patientens perspektiv.

Syftet är att bidra till en förbättrad situation för barn och vuxna med sällsynta diagnoser och dess nätverk. Detta förväntas ske genom god informations-spridning, rådgivning och utbildning i sällsynta diagnoser till alla som behöver.

CSD arbetar också för att främja forskning och utveckling.

Vi hjälper dig som är patient, anhörig, vårdgivare eller annan samhällsaktör med vägledning, information och utbildning om sällsynta diagnoser.

Expertteam

CSD Uppsala-Örebro samarbetar med regionala, nationella och internationella expertteam.

Teamen arbetar tvärprofessionellt och består av ett antal personer som är specialiserade och har fokus på en diagnos, en diagnosgrupp eller på utredning av oklar diagnos.

På vår hemsida hittar du information om sällsynta diagnoser och vilka expertteam som finns.

CSD Uppsala-Örebro har vår sjukvårdsregion som huvudsakligt arbetsfält.

