

Faglitteratur Hørings svar

«Forslag til ny ordning for stønad til briller til barn»

Sjeldne diagnoser/funksjonshemninger;

- *Sjeldne funksjonshemninger i Norge*, SINTEF, 2008, Grut, Hoem Kvam og Lippestad, [INNHALDSFORTEGNELSE \(sintef.no\)](https://www.sintef.no/innholdsfor-tegnelse)
- European union Council recommendation On an action On The Field of Rare Diseases, (2009) <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
- “Sjelden eller aldri?” Masteroppgave Velferdsforvaltning, Simen stokke, 2011. [\(Masteroppgave i velferdsforvaltning Simen Stokke høst-2011\) \(inn.no\)](https://www.inn.no/masteroppgave-i-velferdsforvaltning-simen-stokke-host-2011)
- *Unge funksjonshemmede med støtte fra helsedirektoratet*, 2012-2013; <https://ungefunksjonshemmede.no/ungefunksjonshemmede-no/wp-content/uploads/2018/05/Sjeldne-m%C3%B8ter.pdf>
- “En sjelden guide», helsedirektoratet, avdeling for rehabilitering og sjeldne tilstander, 2012, [Layout 1 \(europlanproject.eu\)](https://www.europlanproject.eu/layout/1)
- «Sjeldne diagnoser i møte med NAV», Sandstad, Oslo Univ. 2017. [Microsoft Word - Masteroppgave Marit per 22 juni 2017.docx \(sjeldnediagnoser.no\)](https://www.sjeldnediagnoser.no/microsoft-word-masteroppgave-marit-per-22-juni-2017.docx)
- «Living with a rare disorder», charlotte Von der Lippe, 2017. [Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature - PubMed \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/308722389/)
- «Sjeldne funksjonshemninger i Norge», FRAMBU, 2019. [DocHd1OnPRtmpTarget \(frambu.no\)](https://www.frambu.no/doc/Hd1OnPRtmpTarget)
- *Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser*, Helse- og omsorgsdepartementet, 2021. [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser \(regjeringen.no\)](https://www.regjeringen.no/nasjonal-strategi-for-sjeldne-diagnoser)
- *Un resolution on persons living with a rare disease*, December 2021. [A/C.3/76/L.20/Rev.1 - E - A/C.3/76/L.20/Rev.1 -Desktop \(undocs.org\)](https://undocs.org/A/C.3/76/L.20/Rev.1-E-A/C.3/76/L.20/Rev.1-Desktop)

Arvelige bindevevstilstander /Stickler syndrom;

- «Stickler syndrom- en underdiagnostisert tilstand?» C. Klingenberg, *Tidsskr Nor lægefor.*, 2001. [Sticklers syndrom – en underdiagnostisert tilstand? | Tidsskrift for Den norske legeförening \(tidsskriftet.no\)](https://www.tidsskriftet.no/sticklers-syndrom-en-underdiagnostisert-tilstand)
- “Pierre Robin Sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study”, Cleft palate Craniofac J., A. Printzlau, 2004. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14697070/>
- «Health status among adults born with an oral cleft in Norway”, E. Berg, 2016. https://www.researchgate.net/publication/308722389_Health_Status_Among_Adults_Born_With_an_Oral_Cleft_in_Norway_Editorial_Supplemental_content
- «Stickler syndrom», Sunnaas, TRS kompetansesenter, 2020, [Sticklers syndrom - Sunnaas sykehus](https://www.sunnaas.no/sticklers-syndrom)
- «Stickler syndrome- a review of clinical manifestations and the genetic evaluation”, M. Boothe, R. Morris, 2020. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32867104/>

- «*Therapeutic and diagnostic advances in Stickler syndrome*», M. Snead, 2020.
https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/2633004020978661?fbclid=IwAR3TouaOw5qe4co05ipY6ZwQkPwaVKSoJp0k9e2t3uUNN8uRK_cpe0AATco&
- «*Stickler syndrome*», Orphanet, Snead, Wang, 2021, https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=828