

Indholdsfortegnelse

Formål	1
Målgruppe	1
Sundhedsstyrelsens definition på en sjælden sygdom, som hører under sjældne-centrenes funktioner	2
Sjældne sygdomme i sjældne centre	2
Opsummering af kriterierne for en sjælden sygdom i centrene	2
Konsultation i CSS	3
Meget sjældne/unikke diagnoser	3
Uafklarede patienter med sandsynlig syndromdiagnose.....	3
Vedrørende kromosomabnormiteter inkl. mikrodeletioner/duplikationer.....	3
Metaboliske sygdomme	3
Centrenes tilbud til voksne patienter med sjældne sygdomme.....	4
Information, der bør fremgå af henvisning til CSS	4
Kontaktoplysninger ved spørgsmål eller ved tvivl om henvisning	4
Links	4

Formål

Formålet med denne retningslinje er at

- afgrænse, hvilke sjældne sygdomme, der hører under funktionerne for Centrene for Sjældne Sygdomme (CSS) på Aarhus Universitetshospital (AUH) og Rigshospitalet (RH)
- sikre relevant henvisning og visitation til centrene
- skitsere centrenes tilbud

Retningslinjen er udarbejdet i et samarbejde mellem de to centre.

Målgruppe

Retningslinjen er tiltænkt henvisende læger fra andre hospitalsafdelinger, praktiserende speciallæger og praktiserende læger samt visiterende læger i CSS AUH og RH.

Sundhedsstyrelsens definition på en sjælden sygdom, som hører under sjældne-centrenes funktioner

Jf. Den nationale strategi for sjældne sygdomme udgivet af Sundhedsstyrelsen i 2014 omfatter "sjældne sygdomme" flg.: *En række ofte medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme eller tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. Symptomerne kan være til stede ved fødslen og vil som oftest debutere i løbet af barnealderen, men kan også debutere i voksenalderen. De enkelte sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, og der kræves ofte en langvarig eller evt. livslang behandling, rehabilitering og kontrol. Centrene for Sjældne Sygdomme på AUH og RH varetager højt specialiserede funktioner i relation til diagnostik, udredning, behandling og kontrol af både børn og unge, og til dels voksne med sjældne sygdomme. Centrene for Sjældne Sygdomme har fokus på patienter med sjældne, og oftest komplekse arvelige sygdomme, der har behov for højt specialiseret multidisciplinær og tværfaglig indsats.*

Sjældne sygdomme i sjældne centrene

Sjældne sygdomme, der hører under centrenes funktioner, er således ofte medfødte, arvelige, kroniske og komplekse tilstande. Sygdommene kan vise sig ved fødslen eller debutere i barnealderen, sjældnere i voksenalderen. Sygdommene involverer typisk flere organsystemer. Sygdommene afstedkommer et behov for kontrol, behandling og rådgivning i et højt specialiseret og koordineret tilbud med erfaring i håndtering af netop disse sygdomme.

Den patientansvarlige læge vil som regel være en læge fra sjældnecentret. Det er en fordel, at patienterne følges i *shared care* med lokal børneafdeling, relevant voksenafdeling og/eller praktiserende læge.

Patienter med sjælden monoorgansygdom følges i relevant organspecifikt speciale evt. lokalt. Et eksempel kan være et udviklingshæmmet barn med adfærdsmæssige og/eller psykiatriske problemstillinger med kendt genetik inkl. kromosomabnormiteter. Dette barn kan følges på lokal børneneurologisk afdeling. Med hensyn til udredning af mono-organaffektion/mindre indgribende misdannelser foretages omvisitering/viderehenvielse til Klinisk Genetisk Afdeling (KGA) på AUH/Afdeling for Genetik på RH eller til lokal specialafdeling, fx neuropædiatri.

Opsummering af kriterierne for en sjælden sygdom i centrene

- Sjælden sygdom (ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder)
- Komplex sygdom (involvering af ≥ 2 organer)
- Genetisk eller formodet genetisk sygdom
- Sygdom/tilstand, hvor diagnostik, behandling, rådgivning og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab
- Behov for koordinering af højt specialiseret multidisciplinær og tværfaglig indsats
- Progredierende sygdom eller en sygdom, som kan ændre sig over tid/foranderlig sygdom
- I henhold til Specialeplanen: Behov for højt specialiseret diagnostik/behandling
- Patienter, hvor CSS er bedst egnet til tovholderfunktion

Konsultation i CSS

Ved hver konsultation i CSS gennemgås patientens forventninger og anamnese (hele eller siden sidste besøg). Der foretages en objektiv undersøgelse, lægges plan for undersøgelser, evt. udredning og behandling. Der tilbydes information og rådgivning. Ligeledes vurderes patientens behov for forløb i CSS og tidsinterval mellem konsultationer.

Meget sjældne/unikke diagnoser

Som følge af den nu udbredte adgang til mere omfattende genetiske analyser (helgenomsekventering) bliver der i stigende grad diagnosticeret børn og voksne med unikke genvarianter, hvis helbredsmæssige konsekvenser er ringe beskrevet. Ved første besøg i CSS tager CSS lægen stilling til, om patienten skal følges i CSS, eller om der er tale om 1-2 rådgivende besøg inkl. evt. socialrådgivning og anbefaling om, at patienten følges på relevant lokal hospitalsafdeling herefter.

Der tages stilling til behov for somatiske afklaringer (billeddiagnostik + diverse relevante basisundersøgelser); aktuelle indikationer og afklaring af fremtidig lokal opfølgingsplan.

Vi henstiller til, at patienten/familien på forhånd er informeret af henvisende læge om ovenstående.

Nogle patienter kan med fordel følges i *shared care* med den lokale børneafdeling eller for voksne af praktiserende læge eller ved lokal hospitalsafdeling efter information fra centeret om opfølgingsprogram.

Det er særlig relevant i de tilfælde, hvor der erhverves ny viden om en given genvariant.

Uafklarede patienter med sandsynlig syndromdiagnose

Børn eller voksne kan henvises med mistanke om genetisk sygdom på baggrund af organ- eller ekstremitetsmisdannelse, dysmorphe træk, abnorm og evt. asymmetrisk vækst og forsinket udvikling eller en kombination af disse symptomer. Centrene foretager vurdering og tager stilling til evt. yderligere genetisk udredning, behandling og opfølgingsprogram, samt hvor patienten skal følges fremover.

Uafklarede voksne patienter kan henvises til genetisk afdeling.

Vedrørende kromosomabnormiteter inkl. mikrodeletioner/duplikationer

Patienter med kromosomabnormiteter inkl. mikrodeletioner/duplikationer skal opfylde ovenstående kriterier, særligt *kompleks sygdom med multiorganinvolvering*, før henvisning til CSS er relevant f.eks.

22q11 mikrodeletionssyndrom. Patienten kan evt. henvises mhp. information om somatisk opfølgingsbehov eller til en afklarende konsultation, hvis der er tvivl om en given abnormitet er sygdomsforklarende eller blot et tilfældigt eller samtidigt fund. Med den øgede anvendelse af omfattende genetisk analyse ses det ikke sjældent, at en patient både har en "Copy Number Variation" (cnv) og en anden genetisk sygdom eller tilstand. En sådan problematik kan dog med fordel vurderes i klinisk genetisk regi.

Metaboliske sygdomme

Børn og voksne med metaboliske sygdomme ("inborn errors of metabolism") skal alle henvises til CSS-RH (excl. Neuronale ceroid lipofuscinoser, som håndteres på CSS-AUH). Der er ofte et behov for lokal udredning/behandling, særligt ved akutte symptomer, og CSS-RH har døgntelefon for vejledning omkring dette – se nedenfor under kontaktoplysninger.

Centrenes tilbud til voksne patienter med sjældne sygdomme

For nogle diagnoser vedkommende bliver patienterne primært fulgt i en specialespecifik afdeling i samarbejde med CSS. Eksempler er Ehlers-Danlos syndrom, som bliver vurderet i reumatologisk afdeling (undtaget er den vaskulære type, hvor patienterne har forløb i CSS i samarbejde med kardiologisk afdeling), og tuberøs sklerose, som på AUH følges i koordineret tilbud i neurologisk afdeling.

Information, der bør fremgå af henvisning til CSS

I henvisningen bedes oplyst

- henviser navn, titel og afdeling/praksis
- formål med henvisningen
- patientens symptomer og graden af involvering af organsymptomer
- evt. tidligere relevante udredningsundersøgelser
- hvor eller hvorledes en evt. diagnose er stillet
- patientens kontaktoplysninger

Kontaktoplysninger ved spørgsmål eller ved tvivl om henvisning

Konferer gerne med CSS-læge, hvis der er tvivl om, en patient skal henvises. Vi kontaktes på

CSS-Rigshospitalet: css-rigshospitalet@regionh.dk; Tlf.: 35 45 50 03

CSS-Rigshospitalet; metabolisk team: I dagstid kan følgende telefonnumre anvendes: 35 45 13 03, 35 45 63 82 og 35 45 59 35. Udenfor dagstid kontaktes børnemodtagelsen på RH, som kan viderehenvise til det metaboliske team.

Vedr. PKU: 35 45 81 79

CSS-Århus: auh.bu.sjaeldnesygdomme@rm.dk, Tlf.: 30 71 52 89

Links

National strategi for sjældne sygdomme: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=B5A18FDA9342BD25518110A67C42F8D645B2D572>