



Titel:	Sjældne Sygdommes kontrol og behandling
Forfattergruppe og tovholder:	Lise Aksglæde, Annette Haagerup, Kurt Kristensen, Allan Meldgaard Lund , Marianne Skov
Kontaktperson	Allan Meldgaard Lund: Allan.meldgaard.lund@regionh.dk
Fagligt ansvarlige DPS-udvalg:	Klinisk Genetik og Screening

Sjældne Sygdommes kontrol og behandling, herunder medfødte stofskiftesygdomme

Baggrund og retningslinjer for kontrol og behandling

Begrebet sjældne sygdomme dækker over sygdomme, som er genetiske og ofte medfødte eller med debut i barneårene. Sygdommene er kroniske og komplekse (involverer flere organsystemer). Prævalensen af den enkelte sygdom er under 1:5.000. I EU er sygdommene defineret med en prævalens under 1:2.000.

Retningslinier for kontrol og behandling af Sjældne Sygdomme, eller henvisning til sådanne retningslinier, er at finde på hjemmesiderne for Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (www.css.skejby.dk) og Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet (www.kliniskgenetik.rh.dk).

Information på centrenes hjemmesider:

- 1) Henvisning til internationale tidsskrifter, selskaber, hjemmesider og bøger, som centrene bruger i udredning, diagnostik, kontrol og behandling af patienter med sjældne sygdomme (begge centre)
- 2) Henvisning til fagpersoner i centrene, som kan rådspørges ved spørgsmål til diagnostik og behandling af konkrete sygdomme (begge centre)
- 3) [Vejledninger om basisudredning og initial akut behandling af medfødte stofskiftesygdomme og akutvejledninger for konkrete stofskiftesygdomme](#) (Rigshospitalet)
- 4) Beskrivelse af sygdomme, der indgår i det danske neonatalscreenings program samt arbejdsgange ved udredningen af screenpositive nyfødte (Rigshospitalet)

Mange sjældne sygdomme, herunder mange med monoorganinvolvering, følges ikke i de to nationale centre for sjældne sygdomme og her henvises til specialvejledningen fra Sundhedsstyrelsen mhp at finde relevante afdelinger, der har højtspecialiseret funktion for de relevante sygdomme.

Interessekonflikter

Ingen