

Oversigt over forekomsten af sjældne sygdomme ved de pædiatriske afdelinger i Danmark

En spørgeskemaundersøgelse foretaget af
Center for Små Handicapgrupper og Dansk Pædiatrisk Selskab
2000

27. marts 2001

Sjældne sygdomme og handicap er afgrænset af Folketinget i 1990 ved en forekomst på mindre end 1.000 kendte tilfælde i Danmark. Det er ukendt, hvor mange diagnoser og hvor mange patienter der er tale om. Baseret på Sundhedsstyrelsens skøn (1993) og på en rundspørge blandt 17 patientforeninger foretaget af Center for Små Handicapgrupper (CSH) i 1999 kan man anslå prævalensen til at ligge et sted mellem 11.000 og 15.000 patienter. Fordelingen mellem børnepatienter (<18 år) og voksenpatienter er helt ukendt. Antallet af forskellige diagnoser er ligeledes usikker.

Principielt kan der være tale om >6.000 forskellige sygdomme, idet det både drejer sig om arvelige, mono-genetiske sygdomme, om kromosomale sygdomme og om medfødte misdannelser. Siden sin oprettelse i 1990 har CSH haft telefoniske henvendelser vedrørende ca. 800 forskellige syndromer.

En tilfredsstillende indsats i sundhedsvæsenet på dette område og ikke mindst en god koordination mellem ofte mange forskellige instanser forudsætter kendskab til, hvor disse patienter behandles. Denne spørgeskemaundersøgelse tilstræber at give et kvalificeret bud på, hvor børn med sjældne sygdomme behandles i dag, og hvor mange børn med en sjælden sygdom, der i det hele taget findes.

Metode

Via Dansk Pædiatrisk Selskab (DPS) er der rundsendt skemaer til landets pædiatriske afdelinger og andre afdelinger, der behandler pædiatriske patienter med sjældne sygdomme. Dette materiale er udarbejdet på baggrund af svar fra 21 afdelinger (appendix). Afdelingerne er fordelt i hele landet, dog er der tilbagemeldinger fra tre afdelinger på Rigshospitalet. Både på Rigshospitalet og på Skejby sygehus er der oprettet en speciel afdeling (klinik) for sjældne sygdomme.

Det rundsendte skema lister i alt 160 syndromer, som er udvalgt på baggrund af henvendelser til CSH frem til 1993, og som indgår i Sundhedsstyrelsen redegørelse fra 1993. De nævnte syndromer optræder ikke nødvendigvis alle på en pædiatrisk afdeling. Det viser sig også, at 15 af disse syndromer pt. ikke forekommer på nogle af de pædiatriske afdelinger. Nogle af syndromerne fordi symptomerne typisk først viser sig i voksenalderen, andre fordi spædbørnsdødeligheden er stor, og andre igen blot fordi de er ekstremt sjældne.

Der er flere usikkerheder forbundet med at optælle antallet af patienter med et givet syndrom på de pædiatriske afdelinger. For det første er der forskel på, hvad de enkelte afdelinger har gjort for at tilvejebringe oplysningerne. Nogle har benyttet journaler, andre har besvaret skemaet efter "hukommelse". For det andet er det ikke sikkert, at de oplyste syndromer faktisk er de mest relevante at optælle. Det er der dog kompenseret for, idet afdelingerne har haft mulighed for at tilføje syndromer, som de pt. behandler og synes er relevante at nævne.

Konstruktionen omkring centrene bevirker endvidere, at der er risiko for dobbeltregistrering af enkelte patienter, i det omfang de viderevisiteres f.eks. til Rigshospitalet. Det er der forsøgt at tage højde for, idet afdelingerne er blevet bedt om at angive, om de er den primære koordinator i behandlingsforløbet. Herefter er antallet af patienter i behandling korrigeret i de tilfælde, hvor en afdeling angiver ikke at være den primære koordinator i behandlingsforløbet. Selv om der er en vis usikkerhed omkring angivelsen af den primære koordinator i behandlingsforløbet, anses metoden dog for at være den bedst mulige til korrektion for evt. dobbelt registrering, om end det ikke præcist er angivet, hvem der så er den primære koordinator.

Resultater

Diagnoser og patienter

Med de nævnte forbehold in mente viser undersøgelsen stor variation mht. hvor mange patienter, der i alt er diagnosticeret med de forskellige sygdomme. Ved 15 af de 160 nævnte syndromer er der ikke registreret patienter. Ved 77 syndromer er der registreret mindre end 10 patienter. I alt indgår der i undersøgelsen 3.621 patienter.

Generelt er der stor spredning med hensyn til, hvor patienterne bliver behandlet. Alle afdelinger i landet håndterer børnepatienter med forskellige sjældne syndromer varierende fra 10 forskellige diagnoser til 99 diagnoser og fra 11 til 747 patienter på henholdsvis den største og den mindste afdeling.

Primær koordinator i behandlingen

Ved at korrigere for dobbeltangivelse af primær koordinator, sker der en reduktion i antallet af patienter i behandling for de nævnte sjældne handicap og syndromer til 3.332.

For de 160 oplyste diagnoser er dette tal formodentligt stadig for stort, idet flere afdelinger i nogle tilfælde må formodes at have opført sig som primær koordinator for de samme patienter. Eksempelvis har Skejby, der har opført sig som primær koordinator for alle syndromer, 6 patienter med DiGeorge syndrom. Samtidigt har en jysk aftsafdeling anført 5 DiGeorge patienter, som de er primær koordinator for, og hvor de anfører Skejby som samarbejdspartner, hvilket kan skyldes at de hver især fokuserer på forskellige problemer for den enkelte patient. Ved at nedjustere patientantallet i de tilfælde, hvor en afdeling har anført sig som primær koordinator med en samarbejdspartner, der også har anført sig som primær koordinator ender man med et totaltal på 2.673.

Dette tal kan formodes at være tæt på det minimale antal patienter på de pædiatriske afdelinger med sjældne sygdomme. Imidlertid forekommer der også andre sjældne sygdomme end de 160, der er oplyst i spørgeskemaet. Disse 70 diagnoser omfatter et ukendt antal patienter. Endelig er der erfaringsmæssigt et stort antal patienter, der ikke ender med en ætiologisk diagnose men afsluttes med en klinisk symptomdiagnose. Dette sker særligt hyppigt (25-50% af tilfældene) for mentalt udviklingshæmmede patienter.

Endelig er der også børnepatienter med sjældne sygdomme som f.eks. phenylketonuri (PKU) på Kennedyinstituttet og Statens Øjenklinik, som ikke nødvendigvis er registreret på en af de øvrige 22 afdelinger. Antallet af patienter på disse to institutioner kan anslås til ca. 500.

Der er ikke en bestemt systematik i, hvilke lokalafdelinger og hvilke diagnoser, der foranlediger, at afdelingen ikke selv er den primære koordinator i behandlingsforløbet. Alligevel er der diagnoser, hvor det er mere udbredt, at den enkelte afdeling ikke er den primære koordinator i behandlingsforløbet. Det er fx Crouzon syndrom, Cystisk Fibrose, Hæmofili, Myelomeningocele, og Spielmeyer-Vogt syndrom.

Interne samarbejdspartnere i behandlingsforløbene

I de fleste tilfælde opfatter afdelingerne sig selv som den primære koordinator i behandlingsforløbet. At afdelingen selv er den primære koordinator udelukker ikke, at der samarbejdes med andre afdelinger i behandlingsforløbet. Samarbejdet kan være eksternt, f.eks. til

Rigshospitalet, Kennedy Institutet, Statens Øjenklinik etc. Men samarbejdet kan også være internt mellem afdelinger på et enkelt sygehus som anført i tabellen.

Tabel 1: Oversigt over interne afdelinger der deltager i forskellige behandlingsforløb (uafhængig af hospital – tilfældig rækkefølge)

- Børnepsykiatrisk afd.
- Ortopædkirurgisk afd.
- Nefrologisk afd.
- Kirurgisk Gastroenterologisk afd.
- Urologisk afd.
- Neurokirurgisk afd.
- Endokrinologisk afd.
- Børnekirurgisk afd.
- Audiologisk afd.
- Neurologisk afd.
- Dermatologisk afd.
- Cardiologisk afd.
- Håndkirurgi

Eksternt samarbejde omkring behandlingsforløb

I nogle tilfælde samarbejdes der på tværs af hospitalsgrænser. Tabellen giver en oversigt over de eksterne samarbejdspartnere, som er blevet nævnt. Det er opdelt efter andre hospitalsafdelinger, andre behandlingssteder og andre.

Tabel 2: Oversigt over eksterne samarbejdspartnere uafhængigt af hospital

Andre hospitaler:

- Århus Universitetshospital, Skejby
- Rigshospitalet
- Odense Universitetshospital
- KAS Glostrup
- Vejle
- Hvidovre
- Center for Handicappede, Glostrup
- Århus Kommune Hospital, Resp. Center Vest
- Ålborg Sygehus
- Frederiksberg – Hillerød – Bispebjerg (alle kun nævnt én gang)
- Sønderborg – Holbæk (også kun nævnt én gang)

Andre behandlingssteder:

- Kennedy Institutet
- Vangede Huse
- Epilepsihospitalet i Dianalund

- Muskelsvindfonden (Institut for Muskelsvind)
- Statens Øjenklinik
- Tandlægehøjskolen
- (specialist i Norge)
- (Sahlgrenska)

Andre:

- Ålborgskolen
- Socialforvaltninger
- Specialrådgivningen, Fyns Amt
- Døvblindeskolen
- Solbakken
- Videnscenter for Døvblinde

Særligt tre andre behandlingssteder indgår i behandlingen af børn med sjældne handicap. Det drejer sig om Kennedy Instituttet, Statens Øjenklinik samt Muskelsvindfonden. Disse tre behandlingssteder har derfor besvaret et skema, som er lig skemaet udsendt til de pædiatriske afdelinger.

Kennedy instituttet har kun behandlingsansvar ved patienter med PKU, og i et vist omfang Fragilt X-syndrom. Instituttet undersøger og rådgiver derudover ved en række syndromer, som medfører udviklingshæmning.

Statens Øjenklinik har en landsdækkende funktion som omfatter diagnostik, rådgivning samt optisk rehabilitering. Desforuden har Øjenklinikken en registerfunktion. Der findes en række sjældne øjensygdomme, som ofte ikke involverer pædiatere.

Muskelsvindsfonden stiller ikke diagnoser, men bibeholder de enkelte diagnoser, som de pædiatriske afdelinger er kommet frem med.

Afdelingsinstruks

Der er stor variation mht. om der findes en afdelingsinstruks i forbindelse med behandling. Der er dog enkelte syndromer, hvor afdelingsinstruks er mere udbredt. Det er f.eks. Adrenogenitalt syndrom, Idiopatisk trombocytopenisk purpura, medfødt myxødem, Myelomeningocele, Neurofibromatosis Recklinghausen samt Thalassæmi. At afdelingsinstrukser for disse syndromer er udbredte betyder ikke, at de findes i alle afdelinger, som behandler det pågældende syndrom.

Enkelte afdelinger har angivet at der findes en afdelingsinstruks for syndromer, som p.t. ikke behandles på sygehuset.

Af de 21 afdelinger, som har besvaret spørgeskemaet, er der 4, som ikke har nogen instrukser overhovedet, selvom der aktuelt forekommer mellem 10 og 45 sjældne diagnoser på disse afdelinger. Af de resterende afdelinger er der ingen som har instrukser for mere end 30% af de sjældne sygdomme, de har i behandling.

Behandling i voksenalder

Ud af de 160 diagnoser er der 61 diagnoser, hvor patienterne følges også efter 18-års alderen. I visse tilfælde sker det på forskellige pædiatriske afdelinger, f.eks. Carbohydrate-Deficient Glycoprotein syndrome (CDG) på Rigshospitalet, Hvidovre og Odense, men hyppigst drejer det sig om afdelinger på Rigshospitalet (især Klinisk Genetisk afdeling) eller pædiatrisk afdeling, Skejby sygehus.

Diskussion

Det er vanskeligt at sige, hvor mange børn med en sjælden sygdom, der aktuelt følges på en af landets hospitalsafdelinger. Denne spørgeskemaundersøgelse antyder, at der er tale om mindst 3.000 patienter. I en stor del af tilfældene ophører kontakten til patienten ved voksenalderen (16-18 år). Hvis Sundhedsstyrelsens og CSH's skøn over det totale antal patienter med en sjælden sygdom (11-15.000) er rigtig, betyder det at der er ca. 10.000 voksne med en sjælden sygdom, hvor det kan formodes, at de hovedsageligt anvender deres egen praktiserende læge i forbindelse med sundhedsmæssig kontrol og behandling. Endelig må det bemærkes, at der ud over de her optalte patienter findes et ukendt antal patienter, som har en sjælden sygdom, men som endnu ikke er blevet korrekt diagnosticeret. Blandt mentalt retarderede har mellem 10% og 25% en udiagnosticeret sjælden sygdom.

I denne undersøgelse er der registreret 231 forskellige diagnoser, som aktuelt forekommer på en eller flere af afdelingerne. Da nogle af diagnoserne ikke forekommer hvert år, vil dette tal kunne svinge en smule fra år til år, og sammensætningen af diagnoser vil kunne være forskellig. Yderligere debuterer visse sjældne sygdomme først i voksenalderen. Svarende hertil har CSH over en ti-års periode været forespurgt om ca. 800 forskellige sjældne handicap.

I den nuværende situation er børnepatienterne fordelt på alle landets pædiatriske afdelinger samt visse andre specialafdelinger. I mange tilfælde henvises disse patienter fra en lokal amtslig afdeling til en landsdelsafdeling. Imidlertid fremgår det af denne undersøgelse, at koordinatorfunktionen ikke er tydeligt aftalt for alle parter.

Endelig er det markant, at behandlingsinstrukser kun findes for nogle få sjældne sygdomme og kun på nogle få afdelinger. Dertil kommer, at det er tvivlsomt om de behandlingsinstrukser, der faktisk findes, er ensartede og afstemt mellem de forskellige afdelinger.

Anbefalinger

- Der bør etableres et centralt register for sjældne sygdomme
- Der bør etableres minimumskrav til den diagnostiske udredning før en patient udredningsmæssigt blot afsluttes med en klinisk beskrivende diagnose. En ætiologisk diagnose bør altid være målet.
- Rollefordelingen mellem samarbejdende afdelinger bør aftales entydigt, herunder funktionen som primær koordinator
- Eksisterende behandlingsinstrukser bør samles, revideres og rundsendes til alle pædiatriske afdelinger og oplægges på Internettet til download

Appendix: Deltagende afdelinger

Amager (Lene Lavard)

Esbjerg (Peter Daugbjerg)

Gentofte (Palle Prahl)

Glostrup (Bente Beck)

Herning (M. Fjord Christensen)

Hillerød (Ole Andersen)

Hjørring-Brønderslev (Per-Henrik Kaad)

Holbæk (Karsten Maidahl Christensen)

Hvidovre (Birgit Peitersen)

Nykøbing F (Erik Arthur Andersen)

Næstved (Søren Krabbe)

Odense (Arne Høst)

Randers (Kirsten Storm)

RH: Klinik for sjældne Handicap: (P. Uldall, FJ Hansen, Niels Illum, Liselotte Skov,
Susanne Lanng, Ole Henrik Nielsen)

RH: Klinisk Genetisk Afdeling (Flemming Skovby)

RH/GR: Afdelingen for Vækst og Reproduktion (Jørn Müller)

Roskilde (Birgitte Friis, Henrik Sardemann)

Skejby (John Østergaard)

Sønderborg (N. Chr. Christensen)

Viborg (Karen Taudorf, Thomas Thelle)

Aalborg (Erik Østergaard)