



norden

Nordisk Ministerråd

Kvalitetsdatabase for sjældne medfødte arvelige sygdomme

# RAREDIS ÅRSRAPPORT

## 2013

Årsrapport til Danske Regioner og Databasernes Fællessekretariat  
August 2014

## **Indholdsfortegnelse**

[Indholdsfortegnelse](#)

[1. Introduktion](#)

[2. Generelle oplysninger](#)

[3. Diagnoser og dækningsgrad](#)

[Tabel 1 – RAREDIS hoveddiagnoser](#)

[Figur 1 - Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser 2007-2013](#)

[Tabel 2 - Den samlede population fordelt på hoveddiagnoser, køn og alder.](#)

[4. Databasens resultater m.v.](#)

[4.1. Forskningsprojekter.](#)

[Tabel 3 – RAREDIS-relaterede forskningsprojekter](#)

[4.2. Nordisk og europæisk samarbejde](#)

[4.3. Foredrag og posters vedrørende RAREDIS 2010-2013](#)

[4.4. Medieomtale vedrørende RAREDIS 2007-2013](#)

[4.5. Eksempler fra løsningen](#)

[5. IT-løsning](#)

[6. Konklusioner og visioner](#)

[7. Appendiks](#)

[7.1. ICD10 diagnoser](#)

[Tabel 4](#)

[7.2. Eksempler fra løsningen](#)

## 1. Introduktion

Hermed præsenteres den anden årsrapport vedrørende databasen RAREDIS, der omhandler danske patienter med sjældne sygdomme, som følges, behandles og registreres ved de to landsdækkende centre, ved hhv. Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet (CSS RH) og Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (CSS AUH).

RAREDIS er en database for sjældne genetiske og ofte medfødte sygdomme, der er udviklet på baggrund af anbefalingerne i Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 og med støtte fra Nordisk Råd. RAREDIS har været fungerende siden 2007 ved de to Centre for Sjældne Sygdomme i Danmark og enkelte sjældne centre i de øvrige nordiske lande. RAREDIS er forankret i Rigshospitalet i København. Sundhedsstyrelsen har, i den netop publicerede "Nationale Handlingsplan for Sjældne Sygdomme" (juni 2014), anbefalet, at RAREDIS videreudbygges og støttes økonomisk. I databasen registreres patienter, den sjældne diagnose og relevante kliniske data, hvilket giver mulighed for samarbejde og forskning på tværs af Danmark og de øvrige nordiske lande.

De to danske sjældne centre er oprettet på anbefaling af Sundhedsstyrelsen som et tilbud til personer med sjældne, medfødte og svære handicap med multiorgan involvering, som har behov for en velkoordineret multidisciplinær og ofte tværfaglig indsats i sygehusvæsenet over en årrække. De diagnosegrupper, der følges på centrene, dækker langt fra alle sjældne, genetiske sygdomme; således er bl.a. sjældne, arvelige gigt-, lunge- eller cancersygdomme ikke omfattet, da disse sjældne sygdomme overvejende manifesterer sig mono-symptomatisk, og kontrol, behandling og registrering sker derfor mest hensigtsmæssigt på relevant specialafdeling.

RAREDIS udfylder imidlertid et behov for registrering af sjældne og ultra-sjældne patienter med de mest komplekse og multifacetterede manifestationer, som ikke tidligere er blevet registreret systematisk, og som i vidtgående omfang mangler specifik ICD10 diagnose kodning.

Registreringen af patienterne med en korrekt diagnose er en specialist opgave for centrene, og RAREDIS er specifikt tilrettet således, at selv ultra-sjældne diagnoser kan registreres specifikt i et diagnosesystem, der er søgbart, når data skal trækkes ud. Der er blandt andet tale om fakomatøse sygdomme, sjældne bindevævs- og knoglesygdomme, retarderingssyndromer, syndromer ledsaget af dysmorfier, kraniofaciale misdannelser og neurodegenerative sygdomme. Kvaliteten af data er god, idet den diagnostiske sikkerhed er høj, da diagnoserne er stillet af ekspertlæger i sjældnecentrene.

Med udgangspunkt i RAREDIS som fælles national database faciliteres fælles forskningsprojekter og brug af behandlingsprotokoller eventuelt også i samarbejde med centre i de andre nordiske lande. Dette er konkretiseret f.eks. i fælles norsk/dansk behandlingsprotokol og monitorering af bisfosfonat behandling til svære tilfælde af osteogenesis imperfecta. Kliniske og behandlingsdata registreres fortløbende i RAREDIS med det formål at kunne følge effekten af behandlingen for såvel den individuelle patient som for kohorten som helhed. Det bidrager til at sikre kvalitet herunder "best practise" i patient behandlingen. Eksempelvis kan patientens respons på behandlingen visualiseres på en meget overskuelig måde.

RAREDIS kan bidrage til øget viden om og kendskabet til sjældne og ultra-sjældne sygdomme ved at der oprettes individuelt tilpassede forskningsregistreringsskemaer i RAREDIS til ph.d.-projekter og anden forskning. Det kan være med til at fremme rekruttering til området og sikre forskningsbaseret udvikling af behandlingstilbud. Data gemmes på en fælles server, og vil være tilgængelige for evt. videre opfølgende projekter.

Patientforeningerne har traditionelt stor indflydelse på organiseringen af behandlingen for de sjældne sygdomme. Gennem RAREDIS' hjemmesiden er det muligt at orientere om igangværende forskningsprojekter, og hvis der igangsættes projekter vedr. specifikke sjældne diagnose, er det muligt via RAREDIS at finde patienter, der kan tilbydes at indgå i sådanne projekter. Hvis det ønskes, kan RAREDIS udvides således, at den enkelte patient kan se og opdatere egne helbredsdata.

#### **Sammenfattende er RAREDIS formål:**

- at systematisk registrere patienter med sjældne og ultra-sjældne genetiske sygdomme i et enstrengt, enkelt og let søgbart system.
- at facilitere forskningsprojekter, herunder ph.d.-projekter, indenfor sjældne genetiske sygdomme, der følges på centrene.
- at registrere i fælles nationale/nordiske behandlingsprotokoller for derigennem at opnå evidensbaseret viden om behandlingseffekt.
- at styrke samarbejdet med patientforeningerne gennem information om projekter og dermed bedre mulighed for rekruttering af patienter, f.eks. i forbindelse med afprøvning af ny medicinsk behandling.

RAREDIS blev introduceret i 2006 og blev i 2007 godkendt som kvalitetsdatabase af Sundhedsstyrelsen. Godkendelsen blev senest bekræftet i februar måned 2014. Sundhedsstyrelsens godkendelse indebærer, at indberetninger, som er personhenførbare kan ske uden samtykke fra patienten. Rapporten omfatter patienter, som er registreret i de to centre siden databasens start i 2006 frem til den 31. december 2013.

RAREDIS afsæt er nordisk, men nærværende rapport omhandler alene danske data.

#### **Formålet med nærværende rapport:**

- At offentliggøre antallet af registrerede patienter og dækningsgraden for de af databasen omfattede diagnoser.
- At præsentere databasens resultater ved kvalitetsudviklingsprojekter og forskningsprojekter igangsat med udgangspunkt i databasens grundregistrering af patienterne.
- At præsentere en tidshorisont for rapportering af data fra de igangsatte kvalitetsprojekter (se det vedlagte dataark).

RAREDIS dataindsamling har været genstand for stor interesse i de faglige miljøer. Der er fremlagt data ved nationale og internationale møder for specialister og patientforeninger. Også Sundhedsstyrelsen og de tilsvarende styrelser i Norge og Sverige, patientforeningerne i Norden, de odontologiske videnscentre samt medierne har vist interesse for databasen og dens potentiale.

RAREDIS afholder et årligt møde med deltagelse af repræsentanter fra hvert af de nordiske landes centre, hvor nye forskningsprojekter og videreudvikling af RAREDIS diskuteres. Der er været en høj grad af kontinuitet i fremmødet hos medlemmerne med deltagelse af læger og tandlæger fra de nordiske centre (RAREDIS faste deltagere er angivet på side [67](#)).

RAREDIS har etableret en styregruppe med repræsentanter fra hvert af de deltagende centre (se nedenfor).

RAREDIS takker læger, sygeplejersker og sekretærer for deres indsats. Enkelte personer må fremhæves for deres særlige betydning for RAREDIS:

- overlæge Marianne Jespersen, Sundhedsstyrelsen
- klinikchef Anne-Marie Gerdes, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet
- rådgiver Kersti Halvorsen, Helsedirektoratet, Oslo
- projektdirektør Bent Ottesen, Juliane Marie Centret, Rigshospitalet
- overlæge Bernt Due-Tønnesen, Nevrokirurgisk afdeling, seksjon Barn, Rikshospitalet, Oslo
- professor Sven Kreiborg, Rigshospitalet og Tandlæge skolen, Københavns Universitet

Årsrapporten er udarbejdet af overlæge Hanne Hove, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet med kommentarer og ændringsforslag fra overlæge Stense Farholt, Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital samt professor Sven Kreiborg, Rigshospitalet og Tandlægeskolen, Københavns Universitet.

## 2. Generelle oplysninger

Databasen tegnes af styregruppen, som består af følgende personer:

- Hanne Hove, overlæge, leder af styregruppen, Rigshospitalet
- Stense Farholt, overlæge, Aarhus Universitetshospital
- Bernt Due-Tønnesen, overlæge, Rikshospitalet, Oslo
- Jyri Hukki, overlæge, Helsinki Universitetshospital, Helsinki

Desuden er der etableret en videnskabelig komité til vurdering af fremtidige forskningsprojekter, der har afsæt i RAREDIS. Denne gruppe består pr. april måned 2014 af:

- Sven Kreiborg, professor, Rigshospitalet og Tandlægeskolen, Københavns Universitet
- Jyri Hukki, overlæge, Helsinki Universitetshospital
- Stense Farholt, overlæge, Aarhus Universitetshospital
- Hanne Hove, overlæge, Rigshospitalet, Københavns Universitet

RAREDIS er geografisk placeret i Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. Nordisk Ministerråd har finansieret RAREDIS med et tilskud for 2007/2008 på DKK 500.000 samt endnu et tilskud for 2009/2010 på DKK 300.000. Der er ikke modtaget økonomisk tilskud fra sponsorer eller Danske Regioner. Fra 2012 er RAREDIS finansieret af Norske Helsedirektoratet samt af midler fra mindre forskningsprojekter.

RAREDIS er anmeldt til og godkendt af Datatilsynet (Journalnummer 2006-54-2086). Databasen har sin egen hjemmeside ([www.raredis.eu](http://www.raredis.eu)), hvorfra denne årsrapport kan downloades.

I årsrapporten opgøres de registrerede sjældne diagnoser som antal patienter fordelt på de to centre. Siden 2007 har centrene registreret patienter med udvalgte sjældne, genetiske sygdomme f.eks. Prader-Willi syndrom, Ehlers-Danlos syndrom, Marfan syndrom og kraniofaciale misdannelser (f.eks. Apert og Crouzon syndrom), men også mange andre sjældne sygdomme. I materialet indgår opgørelser fra hele landet på baggrund af data registreret i hele databasens levetid frem til og med den 31. december 2013. Alle patienter med gyldigt CPR-nummer og ICD 10/MIM diagnose er inkluderet.

### ***Faste deltagere i perioden 2010-2013***

#### **Finland**

- Arja Heliövaara, senior lektor, Plastikkirurgisk afd., Spaltecentret, Helsinki Universitetssjukhus.
- Jyri Hukki, overlæge, Plastikkirurgisk afd., Helsinki Universitetssjukhus.
- Kirsti Hurmerinta, ortodontist, Helsinki Universitetssjukhus.

#### **Norge**

- Bernt J. Due-Tønnessen, overlege, Nevrokirurgisk afdeling, seksjon Barn, Rikshospitalet, Oslo.
- Ketil Heimdal, overlege, Medicinsk genetisk afdeling, Rikshospitalet, Oslo.

#### **Sverige**

- Peter Tarnow, overlege, Plastik kirurgisk afd., Sahlgrenska University Hospital, Göteborg.
- Daniel Nowinski, overlege Plastik kirurgisk afd., Uppsala University Hospital, Uppsala.

#### **Island**

#### **Danmark**

- Tron Darvann, seniorforsker, 3D-laboratoriet (Rigshospitalet, Københavns Universitet og Danmarks Tekniske Universitet).
- Stense Farholt, overlæge, Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital.
- Hanne Hove, overlæge, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.
- Sven Kreiborg, professor, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet og Tandlægeskolen, Københavns Universitet.

### **3. Diagnoser og dækningsgrad**

RAREDIS har langtfra kendskab til alle sjældne patienter, idet det som tidligere angivet kun er den mest komplekse og multifacetterede fraktion af de sjældne patienter der følges og registreres i centrene på Rigshospitalet og i Aarhus. Der anslås at være 800 sjældne komplicerede sygdomme og mellem 30.000-50.000 mennesker menes at lide af en sjælden sygdom i Danmark. Tallene i dette afsnit omhandler alene registreringer fra patienterne, der følges i de to centre for sjældne sygdomme.

Der er på landsplan i alt registreret 2461 (2955 inkl. 'Andet') patienter med sjældne sygdomme i RAREDIS, heraf 1337 fra Aarhus Universitetshospital samt 1618 fra Rigshospitalet, og patienterne fordeler sig på 561 ICD10-diagnoser. Dækningsgraden ligger mellem 50 og 90 % for diagnosegrupperne. Dækningsgraden er baseret på et skøn over det faktiske totale antal patienter. Den højeste dækningsgrad findes for Prader-Willi syndrom, Marfan syndrom og Neurofibromatosis von Recklinghausen. Voksne patienter med Prader-Willi syndrom har indgået i et Nordisk væksthormon projekt udgående fra Aarhus Universitetshospital, og registreringen i forbindelse hermed har bidraget til at øge dækningsgraden.

Begge centre varetager diagnostik og kontrol af både børn, unge og voksne. De voksnes andel af den samlede patientpopulation er ca. 1/3, og voksne >40 år udgør ca. 10 % af populationen. Andelen af voksne patienter er stigende på begge centre.

**Tabel 1 – RAREDIS hoveddiagnoser\***

Diagnosegruppe***	Rigshospitalet	Skejby	Total**
EDS	56	54	110
KFT	863	120	983
MF	140	114	254
NF	244	443	687
OI	102	56	158
PWS	51	86	137
UAFKLARET	66	66	132
I alt	1522	939	2461
Andet	96	398	494
I alt Inkl. andet	1618	1337	2955

\* Dækningsgraden ligger mellem 50 og 90 % for diagnosegrupperne. For subgrupper omfattet af forskningsprojekter 80-100 %. Det faktiske antal patienter tilknyttet centrene, er skønnede af de to centres læger.

\*\* Grundet patienter som er dobbeltregistrerede kan totalen for diagnoser afvige fra summen af de to hospitaler.

\*\*\* Omfatter dels ovenstående diagnoser og dels andre sjældne sygdomme.

#### **Oversigt over diagnose-forkortelser:**

EDS: Ehlers-Danlos syndrom.

KFT: Kraniofaciale patienter.

MF: Marfan syndrom.

NF: Neurofibromatosis von Recklinghausen.

OI: Osteogenesis Imperfecta.

PWS: Prader-Willi syndrom

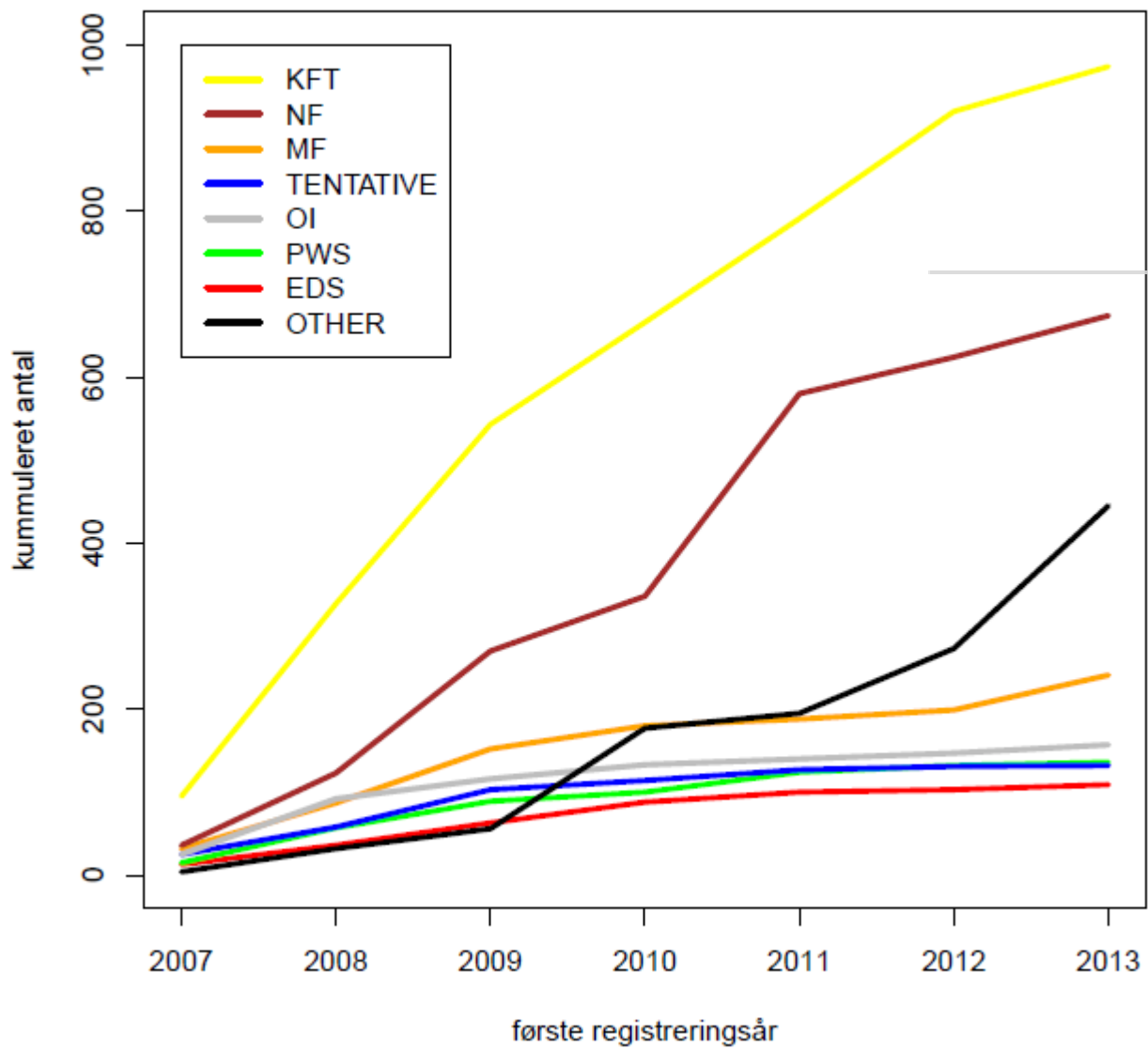
Andet: Omfatter andre sjældne diagnoser, der ikke er omfattet af ovenstående.

De viste data er numeriske data vedrørende specifikke sjældne sygdomme opgjort fra de to centre. Databasen er ikke fuldt implementeret på de respektive afdelinger på nuværende tidspunkt. Kvaliteten af data, dvs. korrekt diagnosticering, må formodes at være god, da registrering af data på begge centre varetages af læger på ekspertniveau.

Data registrering fordelt på ICD10-koder og køn/alder er vist i hhv. Appendiks og Tabel 2. Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser i årene 2007-2013 (kumuleret) er angivet i Figur 1.

For øjeblikket er der ikke mulighed for at vise data fra de igangværende projekter, men dette bliver muligt på et senere tidspunkt, når tallene offentliggøres efterhånden som forskningsprojekter afsluttes.

Figur 1 - Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser 2007-2013





**Tabel 2 - Den samlede population fordelt på hoveddiagnoser, køn og alder.**

<b>Køn</b>	<b>F</b>	<b>F</b>	<b>F</b>	<b>F</b>	<b>F</b>	<b>M</b>	<b>M</b>	<b>M</b>	<b>M</b>	<b>M</b>	<b>Total</b>
<b>Alder</b>	0-10	0-20	20-40	40+	Total	0-10	0-20	20-40	40+	Total	
<b>EDS</b>	5	14	18	17	54	11	20	15	8	54	<b>108</b>
<b>EDS (%)</b>	0.2	0.5	0.6	0.6	1.8	0.4	0.7	0.5	0.3	1.8	<b>3.5</b>
<b>KFT</b>	188	96	68	62	414	320	118	57	91	586	<b>1000</b>
<b>KFT (%)</b>	6.1	3.1	2.2	2.0	13.5	10.4	3.8	1.9	3.0	19.1	<b>32.6</b>
<b>MF</b>	4	35	54	47	140	8	30	37	40	115	<b>255</b>
<b>MF (%)</b>	0.1	1.1	1.8	1.5	4.6	0.3	1.0	1.2	1.3	3.8	<b>8.3</b>
<b>NF</b>	57	100	132	128	417	67	103	116	67	353	<b>770</b>
<b>NF (%)</b>	1.9	3.3	4.3	4.2	13.6	2.2	3.4	3.8	2.2	11.5	<b>25.1</b>
<b>OI</b>	20	19	21	21	81	17	26	17	18	78	<b>159</b>
<b>OI (%)</b>	0.7	0.6	0.7	0.7	2.6	0.6	0.8	0.6	0.6	2.5	<b>5.2</b>
<b>PWS</b>	9	9	31	19	68	10	13	19	16	58	<b>126</b>
<b>PWS (%)</b>	0.3	0.3	1.0	0.6	2.2	0.3	0.4	0.6	0.5	1.9	<b>4.1</b>
<b>Andet</b>	69	99	32	35	235	103	102	35	41	281	<b>516</b>
<b>Andet (%)</b>	2.3	3.2	1.0	1.1	7.7	3.4	3.3	1.1	1.3	9.2	<b>16.8</b>
<b>Udredes</b>	21	26	10	3	60	19	39	11	3	72	<b>132</b>
<b>Udredes (%)</b>	0.7	0.8	0.3	0.1	2.0	0.6	1.3	0.4	0.1	2.3	<b>4.3</b>
<b>Total</b>	373	398	366	332	1469	555	451	307	284	1597	<b>3066</b>
<b>Total (%)</b>	12.3	12.9	11.9	10.8	47.9	18.2	14.7	10.1	9.3	52.1	<b>100.0</b>

\* Inklusiv patienter under udredning

**Oversigt over diagnose-forkortelser:**

EDS: Ehlers-Danlos syndrom.

KFT: Kraniofaciale Team patienter.

MF: Marfan syndrom.

NF: Neurofibromatosis von Recklinghausen.

OI: Osteogenesis Imperfecta.

PWS: Prader-Willi syndrom

Andet: Omfatter andre sjældne diagnoser, der ikke er omfattet af ovenstående.

## 4. Databasens resultater m.v.

### 4.1. Forskningsprojekter.

#### Tabel 3 – RAREDIS-relaterede forskningsprojekter

##### Afsluttede:

- \* Angelman syndrom, ph.d.- projekt ved CSS AUH.

##### Igangværende:

- \* Nordisk multicenterstudie for scaphocephali.
- \* Norsk-dansk behandlings-og opfølgingsprotokol for (OI-) børn i behandling med bisfosfonat.

##### Under implementering

- \* Database for neuromuskulære og sjældne neurologiske sygdomme hos børn og unge (Nemu).
- \* Database for Genodermatoser
- \* Projekt vedr. "White Matter": Sjældne neuro-degenerative sygdomme hos børn
- \* Forekomsten af kraniesynostose i Danmark og Norge med fokus på genetiske faktorer (Nordsyn projekt).
- \* Nordisk vaskulær Ehlers-Danlos projekt
- \* Fælles nordisk ph.d.-projekt vedr. kranie- og ansigtsasymmetri hos børn opereret for kraniosynostose.

##### **Projekt vedr. Angelman syndrom:**

*Ansvarlig: Line Granhild Ble Mertz, læge, ph.d., Børneafdelingen, Aarhus Universitetshospital.*

Ph.d.-afhandlingen "Angelman Syndrome in Denmark. Birth Incidence and Genotype-Phenotype Correlation" blev forsvaret i november måned 2013. Angelman syndrom (AS) er en genetisk sygdom karakteriseret ved manglende sprogudvikling, mental retardering og epilepsi. De deltagende børn var registreret i RAREDIS, der bruges som database for forskningsresultaterne. Syndromet skyldes en fejl på kromosom 15. Det kan være en deletion, en mutation eller det forhold, at man har fået begge kromosom 15 fra sin far (pUPD).

Formålet med projektet var at finde fødselsincidensen af AS i Danmark og at undersøge den genetiske baggrunds sammenhæng med vækst, spiseadfærd, autisme, mental udvikling og epilepsi.

Vi fandt 51 patienter med genetisk verificeret AS, svarende til en fødselsincidens på 1:24.580.

Vi inkluderede 42 børn med Angelman syndrom; 12 med en stor deletion, 18 med en lille deletion, 3 med atypiske deletioner, 5 med pUPD og 4 med mutation.

Vi fandt en signifikant vægtøgning efter de første to leveår hos børn med pUPD sammenlignet med normalværdier hos danske børn og børn med AS på anden genetisk baggrund.

Næsten 60% af børnene opfyldte kriterierne for autisme. Vi fandt signifikant højere kognitiv udvikling og lavere forekomst af autisme hos børn med UBE3A mutation eller pUPD sammenlignet med børn med deletion.

Epilepsi debuterede tidligere hos patienter med deletion. Et follow-up studie med follow-up tid på 12 år, omfattende 7 deletions patienter, viste ingen forskel i autistisk adfærd, men derimod en forbedring af både det impressive og det ekspressive sprog.

## Publikationsliste:

Angelman syndrome in Denmark. Birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis.  
Mertz LG, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Nielsen KB, Grønsvkov K, Østergaard JR.  
Am J Med Genet A. 2013 Sep;161(9):2197-203.  
Link: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23913711>

Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations.  
Mertz LG, Thaulov P, Trillingsgaard A, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Ostergaard JR.  
Res Dev Disabil. 2014 Jul;35(7):1742-7.  
Link: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24656292>

Prenatal and postnatal growth parameters in Angelman syndrome.  
Mertz LG, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Østergaard JR.  
Res dev Disabil. 2014 (submitted).

### ***Nordisk multi-center studie for scaphocephali:***

*Ansvarlig: Sven Kreiborg, professor, dr. odont., Rigshospitalet og Tandlægeskolen, København Universitet, og Hanne Hove, overlæge dr. med., Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.*

Scaphocephali (for tidlig lukning af den sagittale sutur i kraniet) er den hyppigst forekommende ikke-syndromale kraniesynostose i de nordiske lande. Ætiologien er ikke fuldt klarlagt, men genetiske faktorer og ydre påvirkning har betydning. Tilstanden medfører ofte en betydelig afvigelse i hovedformen (dolichocephali), og neurologiske symptomer er beskrevet, formodentlig sekundært til forhøjet intrakranielt tryk. Andre studier viser, at tilstanden overvejende forårsager kosmetiske gener. Scaphocephali behandles efter fælles retningslinjer med operativ korrektion i de nordiske lande indenfor det første leveår. Rundspørge undersøgelse har imidlertid også vist, at operationsteknik og timing af operationstidspunkt varierer indenfor de nordiske lande, hvor befolkningen og sygehusbehandlingen er sammenlignelig. Formålet med dette nordiske multi-center studie er således at forsøge at klarlægge årsagssammenhæng for scaphocephali og best practise for behandling. Der er rekrutteret mere end 100 nordiske patienter. Databearbejdelse pågår, og der sendes abstract til American Cleft Palate-Craniofacial Association (ACPA) møde i Palm Springs, CA, USA i april måned 2015.

### ***Norsk-dansk behandlings-og opfølgingsprotokol for børn i behandling med bisfosfonat:***

*Ansvarlig: Hanne Hove, overlæge dr. med., Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.*

I samarbejde med Lena Lande Wekre, professor, dr. med., Sunnas Sygehus og Stense Farholt, overlæge, ph.d., Center for Sjældne Sygdomme AUH er der i 2012 udarbejdet en fælles norsk-dansk behandlings- og opfølgingsprotokol for behandling af børn med bisfosfonat. Børnene er overvejende diagnosticeret med Osteogenesis Imperfecta, men også andre sygdomme, der medfører øget risiko for knoglebrud f.eks. visse metaboliske sygdomme og juvenil osteoporose, behandles efter samme protokol. Data vedr. behandlingen, herunder børnenes selvvaluerede velbefindende (VAS-skema angivelse), antal af knoglebrud, DEXA scannings- og laboratorieværdier angives i databasen. Dette letter vurderingen af behandlingseffekten og den løbende justering af behandlingen. Det er hensigten, at resultaterne fra de tre centre skal publiceres i fællesskab, da data fra de enkelte centre pga. tilstandenes sjældenhed ikke kan publiceres alene.

### ***Database for neuromuskulære og sjældne neurologiske sygdomme hos børn og unge:***

*Ansvarlig: Charlotte Olesen, Center for Sjældne Sygdomme., Aarhus Universitetshospital.*

Databasen NEMU (neuromuskulære og sjældne neurologiske sygdomme hos børn og unge) anvendes til registrering af neuropædiatriens højt specialiserede funktioner, og - på sigt - til forskning. I databasen registreres diagnoser, funktionsniveau (inkl. North Star Assessment Score), respiratorisk status, resultat af undersøgelser (bla. DXA scanning og patologisk undersøgelse), genetisk diagnose samt behandlings-tiltag.

### ***Database for Genodermatoser:***

*Ansvarlig: Uffe Koppelhus, læge, cand.scient., ph.d., Dermatologisk Afd., Aarhus Universitetshospital*

Gruppen af genodermatoser er svær definatorisk at afgrænse, men må defineres som en medført hudsygdom med klar arvegang. Der er flere tilgængelige tentative opgørelser over de sygdomme og syndromer, der kan klassificeres som genodermatoser. Det drejer sig i øjeblikket om 250-600 navngivne tilstande alt efter, hvordan definitionen tolkes og diagnoserne underopdeles. Uanset hvilken klassifikation der vælges, omfatter begrebet genodermatoser et bredt spektrum af tilstande fra relative almindelige og milde tilstande som ichtyosis vulgaris over eksempelvis Neurofibromatose type 1 og morbus Darier til de mere sjældne og meget alvorlige sygdomme såsom epidermolysis bullosa af dystrofisk type. De fleste genodermatoser kan, i varierende grad, frembyde overordentlig store gener for patienterne, og de nuværende behandlingstilbud er få og mange gange helt insufficiante. En forudsætning for at akkumulere større erfaring både med hensyn til udredning og behandling af de mest sjældne genodermatoser er, at vi får et større overblik over prævalensen af sygdommene og derved får mulighed for systematisk at indhente erfaringer med de forskellige behandlingstilbud. Derudover vil afprøvning af nye protokoller samt basalforskning i specifikke, men sjældne, genodermatoser kræve, at patienterne let kan identificeres og lokaliseres på landsplan, ellers bliver patientgrundlaget mange gange for småt. På denne baggrund opretter vi i august måned 2014, som del af RAREDIS, "Dansk Database for Genodermatoser". Der er søgt og opnået ekstern bevilling, således at databasen kan etableres i samarbejde med *Zitelab*, med hvem der er aftalt en fuld funktionsbeskrivelse herunder integration af OMIM diagnosenumre i databasen samt direkte opslag til OMIM databasen. På denne baggrund forventer vi at udvikle en ny og unik "effektiv" database med al relevant klinisk og paraklinisk (herunder molekylær genetisk) information, som er en forudsætning for systematisk indhentelse og udbredelse af ny diagnostisk samt klinisk og terapeutisk viden inden for genodermatoser i Danmark. Det er planen, at initiativtagerne til denne database på lidt længere sigt vil etablere et nationalt center for genodermatoser. Desuden vil vi på et lidt senere tidspunkt udveksle erfaringer med lignende databaser i udlandet, i første omgang de andre nordiske lande. Både databasen, og siden hen centret, vil naturligvis blive udviklet i samarbejde med nøglepersoner fra alle landets dermatologiske afdelinger. Eksistensen af RAREDIS og introduktionen til denne af overlægerne Stense Farholt og Hanne Hove har muliggjort oprettelsen af Dansk Database for Genodermatose langt hurtigere og billigere, end det ellers kunne lade sig gøre.

### ***"White Matter": Sjældne neuro-degenerative sygdomme hos børn:***

*Ansvarlig: Sabine Grønborg, afdelingslæge, ph.d., Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.*



Genetisk betinget leukoencefalopati er en gruppe af sygdomme, der primært rammer den hvide substans i hjernen og fører til et stort spektrum af neurologiske symptomer som bl.a. udvikling af spasticitet, tab af motoriske og kognitive færdigheder, påvirket syn og hørelse. Selvom patienterne gennemgår et bredt udredningsprogram, lykkes det i dag fortsat kun at klassificere og præcis

diagnosticere sygdommene i <50% af tilfældene. RAREDIS skal derfor indeholde registreringer på patienter med uafklarede leukoencefalopater som kvalificerer for videregående genetiske undersøgelser som exom sekventering. Registreringen skal muliggøre klassifikation af de kliniske, billeddiagnostiske og parakliniske egenskaber. Fremadrettet skal også afklarede patienter med leukoencefalopater registreres for bl.a. at indsamle informationer om naturhistorie og prævalens.

***Forekomsten af kraniesynostose i Danmark og Norge med fokus på genetiske faktorer (Nordsyn projekt):***

*Ansvarlig: Daniel Nyboe Jensen, stud. med., Odense Universitet, Hanne Hove, overlæge dr. med., Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet, Sven Kreiborg, professor, dr. odont., Rigshospitalet og Tandlæge skolen, Københavns Universitet, Ketil Heimdal, overlege, Medicinsk genetisk afdeling, Rikshospitalet, Oslo.*

Kraniesynostose skyldes for tidlig lukning af en eller flere kranielle vækstzoner (suturer). Tilstanden kan opdeles i simple og komplekse kraniesynostoser afhængig af den/de lukkede vækstzone(r). Komplekse kraniesynostoser har ofte en genetisk baggrund, hvilket skal tages i betragtning ved de foranliggende behandlingsmuligheder. De kraniofaciale teams, som følger og behandler patienter med kraniesynostoser, er placeret i alle nordiske lande. I Danmark ligger de to kraniofaciale teams under Center for Sjældne Sygdomme på hhv. Rigshospitalet i København og på Aarhus Universitetshospital, som begge forventes at deltage i projektet. Kraniesynostose rammer 1:1800 nyfødte, hvilket svarer til ca. 30 diagnosticerede patienter om året. Patienter følges ambulant for følgetilstande (dette værende forhøjet intrakranielt tryk, synsproblemer og søvnapnø) og der foretages genetisk udredning af patienten og dennes familie. Formålet med studiet er at:

- estimere incidensen af patienter med simple og komplekse kraniesynostoser i Danmark (og Norge), og prævalensen af genotypiske mutationer i danske (og norske) patienter.
- udbygge en oversigt til fremtidigt brug for læger og patienter i Center for Sjældne Sygdomme  samt skabe grundlag for fremtidig forskning indenfor korrelation mellem genotype og fænotype forhold; først i Danmark og siden i de øvrige nordiske lande.

### **Forekomsten af vaskulær Ehlers-Danlos syndrom i Norden:**

*Ansvarlig: Pernille Axél Gregersen, 1. Reservelæge, Klinisk Genetisk afd., Aarhus Universitetshospital og overlæge Stense Farholt, Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital.*

Vaskulær Ehlers-Danlos syndrom (EDS) er en meget sjælden arvelig sygdom med en dårlig prognose. Prævalensen i de nordiske lande er ukendt. Patienter med vaskulær EDS har tynd gennemsligt hud med synlige blodkar, øget tendens til blå mærker og karakteristiske ansigtstræk samt væsentlig øget risiko for ruptur af indre organer og blodkar, hvilket er en alvorlig, livstruende tilstand. Gennemsnitslevealderen er 48-50 år og således væsentlig reduceret.

Indtil videre er der desværre ingen helbredende behandling, og behandling er således kun symptomatisk. I 2010 blev den første undersøgelse om medicinsk behandling offentliggjort. Behandling med lægemidlet celiprolol mindskede antal tilfælde med sprængning af større blodkar. Disse resultater bør bekræftes ved yderligere studier. På grund af det lave antal af patienter med vaskulær EDS er det svært at lave sikre undersøgelser af behandlingseffekt.

Det primære formål med dette projekt er, at registrere initialt danske og siden alle nordiske patienter med vaskulær EDS i RAREDIS. Dermed kan hyppigheden af sygdommen beskrives. Muligheden for, at nordiske patienter lettere kan rekrutteres og dermed få mulighed for at deltage i fremtidige medicinske studier øges. Desuden vil Nordisk vidensdeling omkring sygdommen og dens karakteristika sikres. Endelig har projektet til formål at etablere et professionelt netværk for sundhedspersonale.

Den danske del af projektet forventes afviklet i 2015, men fremtidig løbende registrering af nydiagnosticerede patienter fortsætter på ubestemt tid. Første publikation af data forventes publiceret i et anerkendt internationalt tidsskrift 2015.

### **Vurdering af den kraniofacial asymmetri før og efter kirurgisk rekonstruktion hos børn med kraniosynostosis. Nordisk phd projekt med deltagelse af kraniofaciale centre i København, Aarhus, Helsinki, Göteborg, Oslo:**

*Ansvarlig: Louise Öwall, cand. med., Københavns Universitet, Hanne Hove, overlæge dr. med., Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet, Tron Darvann, seniorforsker, 3D lab, Rigshospitalet, Tandlægeskolen, Københavns Universitet og Danmarks Tekniske Universitet samt Sven Kreiborg, professor, dr. odont. Rigshospitalet og Tandlægeskolen, Københavns Universitet.*

Det primære formål med denne undersøgelse er at vurdere graden af kraniofacial asymmetri før og efter kirurgisk rekonstruktion hos børn med non-syndromal uni-coronal synostose (UCS) og børn med Münke positiv UCS. Projektet vil være et samarbejde mellem de nordiske lande, København og Århus i Danmark, Oslo i Norge, Helsinki i Finland og Göteborg i Sverige. Der foreligger skriftlig godkendelse fra alle involverede centre om deltagelse i projektet og brug af deres data. Kraniofacial asymmetri vil blive undersøgt regions-vist, opdelt i følgende seks regioner: Calvariet, basis cranii, orbita, maxil, mandibel og pande. Asymmetrien er defineret som forskellen mellem venstre og højre side af det midt-sagittale plan. Vi udgår fra, at kraniofacial symmetri er den naturligt forekommende tilstand blandt raske individer, idet tidligere studier har vist, at kraniofacial asymmetri er forekommende i en meget lille grad i den raske befolkning og derfor kan opfattes som negligerbar. De inkluderede UCS patienter i dette studie er sine egne kontroller, idet vi vil vurdere graden af afvigelse fra symmetri hos det enkelte individ.

Undersøgelsen kan opdeles i tre dele:

#### 1. Evaluering af den præ-kirurgiske kraniofaciale asymmetri.

Kraniofacial asymmetri før det operative indgreb vil blive vurderet ud fra CT-scanninger, der er foretaget på samtlige UCS patienter før operationen. Samlet for de involverede nordiske lande vil denne del af studiet omhandle omkring 100 individer. Hypotesen er, at børn med UCS har en betydelig asymmetri i alle de undersøgte regioner sammenlignet med normalbefolkningen.

### 2. Sammenligning af den kraniofaciale asymmetri før og efter kraniofacial rekonstruktion.

Til denne del af undersøgelsen vil der bruges CT-scanninger fra før og efter operationen, som indsamles fra Helsinki i Finland. I alt omhandler denne del af studiet omkring 20 patienter med UCS. Hypotesen er, at mængden af den resterende kraniofaciale asymmetri efter operationen ligger indenfor den grad af asymmetri, der er observeret i tidligere undersøgelser af normalbefolkningen, hvilket vil sige af negligerbar grad. Vi forventer, at der er en individuel sammenhæng mellem sværhedsgraden af den kraniofaciale asymmetri hhv. før og efter operationen.

### 3. Sammenligning af den kraniofaciale asymmetri hos non-syndromal UCS og Münke positiv UCS.

Den kraniofaciale asymmetri vil vurderes for de nævnte regioner og sammenlignes mellem de 2 grupper. Materialet vil bestå af CT-scanninger foretaget før operationen og involverer omkring 15 individer med Münke positiv UCS. Hypotesen er, at patienter med Münke positiv UCS har en sværere grad af asymmetri i alle seks regioner, før det operative indgreb end patienter med non-syndromal UCS.

## **4.2. Nordisk og europæisk samarbejde**

Data i nærværende rapport er alene danske. For helhedens skyld skal det nævnes, at databasen fungerer i nordisk regi med dataregistreringer fra Oslo og Helsinki. Ved det årlige møde diskuteres fælles nordiske forskningsprojekter. På nuværende tidspunkt (2014) er der igangsat to projekter i nordisk regi: (1) scaphocephali-projektet med registrering af præ-, per-, og post-operative patientdata på børn, der opereres for scaphocephali (bådkranium), og (2) Nordsyn, der er et initiativ fra Klinisk Genetisk afdeling i Oslo, hvor patienter med simple og syndromale kraniosynostoser skal registreres, for at finde prævalensen af disse i de nordiske lande. Der er som nævnt ovenfor planlagt et projekt vedr. kraniofacial asymmetri hos patienter med kraniosynostose. Dette er projekt er initieret af Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet i København og har deltagelse af de kraniofaciale teams i Aarhus, Göteborg, Oslo og Helsinki. Derudover er der planlagt et Marfan syndrom interventionsprojekt med deltagelse fra Oslo og Aarhus Universitetshospital.

Databasen kan også tilpasses registrering af data for forskningsaktive enkeltpersoner i f.eks. ph.d. øjemed, hvilket er tilfældet med det netop afsluttede Angelman syndrom ph.d.-projekt udgående fra Aarhus Universitets Hospital.

De to centre for sjældne sygdomme i Danmark indgår i et europæisk samarbejde i et EU-finansieret projekt, EUROPLAN, der omhandler nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme i de europæiske lande. Danmark er netop i disse uger i færd med at lægge sidste hånd på en national strategi for sjældne sygdomme. Der udvikles også en række indikatorer, som landene vil blive målt på i årene fremover. Databasen vil kunne anvendes i denne sammenhæng til at registrere på de valgte indikatorer.

## **4.3. Foredrag og posters vedrørende RAREDIS 2010-2013**

- Database-møde – Rom i oktober måned 2012, RAREDIS blev præsenteret af Ketil Heimdal, Oslo.
- Rare Disease Conference – Reykjavik i juni måned 2012; RAREDIS blev præsenteret af Hanne Hove, København.
- Databases CrossBorders – Oslo i juni måned 2012; RAREDIS blev præsenteret af Hanne Hove, København.
- Nordic Database for Rare Diseases, 34th Congress of the Scandinavian Association of Plastic Surgeons, Helsinki i juni måned 2012; RAREDIS blev præsenteret af Arja Heliovaara; Helsinki.
- Ekspertgruppemøde om muligheder og rammer for etablering af fælles nordiske databaser/registre, Sundhedsstyrelsen (SST), København i november måned 2012; RAREDIS blev præsenteret af Hanne Hove, København.
- Arbejdsgruppen vedr. National Strategi for Sjældne Sygdomme, Sundhedsstyrelsen (SST), København i november måned 2012; RAREDIS blev præsenteret af Hanne Hove, København.
- Epicare Workshop – Rom i marts måned 2014, RAREDIS blev præsenteret af Ketil Heimdal, Oslo.

#### **4.4. *Medieomtale vedrørende RAREDIS 2007-2013***

- Fællesnordisk satsning på database for sjældne sygdomme. Dagens Medicin. April 2007. Journalist: Niels- Bjørn Albinus,
- Nyhedsavisen. September 2007. En sjælden læge. Journalist: Lars Igum Rasmussen.
- Styrket forskning i sjældne sygdomme. IndenRigs (Nyhedsavis for Rigshospitalets medarbejdere). December 2007. Journalist: Ulf Joel Jensen.
- Flere penge til forskning i sjældne handicap. Hovedsagen, Region Hovedstadens medarbejder avis. Nr. 2; 8. Februar, 2008. Journalist: Ulf Joel Jensen.
- Sjældne sygdomme: Vi er ved at blive kvalt i succes. Ugeskrift for Læger, marts 2008. Journalist: Inger Albildgård.

#### **4.5. *Eksempler fra løsningen***


##### ***Omim-baseret diagnoseopslag.***

*Systemet foreslår selv Omim-diagnoser ud fra indtastning af diagnosens for bogstaver.  
Her: "neurofi". Dette letter diagnosesøgningen.*








## Omim diagnose

Main omim codes. Multiple selection possible.

 remove selected items

Use live search to find and select a reference:

-  | [Neurofibrosarcoma \(3\)](#)
-  | [Neurofibromatosis-Noonan syndrome, 601321 \(3\)](#)
-  | [Neurofibromatosis, familial spinal, 162210 \(3\)](#)
-  | [Neurofibromatosis, type 1, 162200 \(3\)](#)
-  | [Neurofibromatosis, type 2, 101000 \(3\)](#)

### ***Scaphocephali projektets forside***

*Eksempel på oversigtside for adgang til skemaer "under" røde/grønne knapper, der markerer status for indtastning. I det aktuelle tilfælde er komplette dataindtastninger markeret med grøn knap og manglende eller in-komplette data med rød. Dette giver en god oversigt over forløbet og sammen med den lille tabel under et overblik over patientens status i projektet. Tidsforløbet i indtastningerne er angivet med 3 m, 1y mv. efter operation.*

you are here: home → intranet → raredisbase → rigshospitalet → ██████████

**CF** ██████████ ██████████ ██████████

Search search

**hospital**

Add patient

**Output**

Search page  
Hospital-table  
Hospital-summary  
KFT-table

**patient**

**Add new**

Add visit

Assessment  
Analyses  
Treatment  
Diagn. crit. forms  
Projectrel. forms  
Images

**Navigator**

Scaphocephaly  
Patientdata  
Visits  
Actions

**Output**

Patient-table  
Patient-actions  
Patient-photos  
Growthchart (testdata only)

**Log out**

**S** Scaphocephaly project. Add forms below - reedit allready created forms.

Project starts october 1st 2008.

	inclusion	surgery	3m	1y	2y	3y	5y	8y
parents	●							
surgery		●						
evaluation	●		●	●	●	●	●	●

**Details from registrations**

Date	Cranial circumference	Cranial width	Cranial length	Cephalic Index
BASELINE EVALUATION (25-11-2009)	45,2	12	16,5	72.73

© 2010 Nordisk databasesamarbejde. Powered by Plone.  
Supportadresse: support@zitelab.dk

*Søgeinterface f.eks. for at vurdere om der er tilstrækkeligt antal specifikke patienter til stede for igangsætning af forskningsprojekter:*

## Search page

Search criteria

Main diagnosis(Type to search)	<input type="text"/>
Main diagnosis	Please Select ▼
10 most used diagnoses	Please Select ▼
Form type	Please Select ▼
Raredis Subdiagnose	<input type="text"/>
Referral date <small>Date of referral (DD-MM-YYYY)</small>	From <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/> To <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/>
Discharge date <small>Date of discharge (DD-MM-YYYY)</small>	From <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/> To <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/>
Patient Birth Year	<input type="text"/> - <input type="text"/>
Activity Status	Please Select ▼
Hospital	Please Select ▼
Doctor Initials	Please Select ▼
Patient Projects	Please Select ▼
Patient Without Birth Date	Please Select ▼

Output criteria

Select Output Type	Patient List ▼	<input type="button" value="cancel"/> <input type="button" value="search"/>
--------------------	----------------	---

## Søgeresultat

you are here: [home](#) → [a\\_ta\\_search](#)

Search Criteria was:

Search Criteria	Search Value
-----------------	--------------

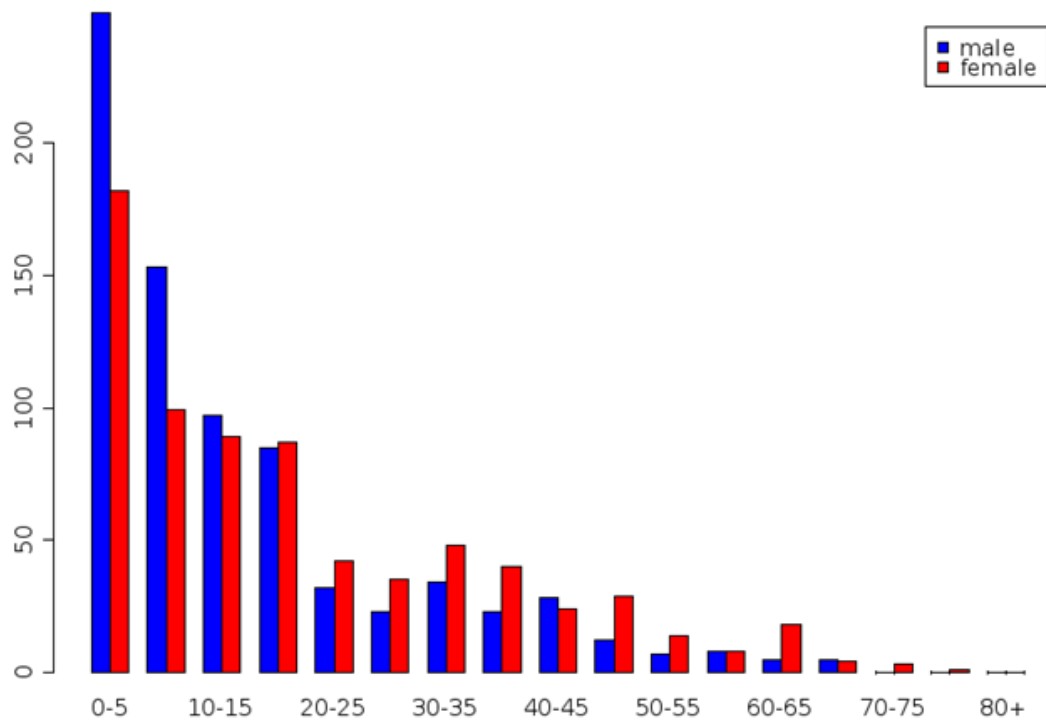
Search results

Report results — 1637 items matching your search terms

Age	Male	Female	Unknown Sex	Total	Unrestricted Total
0-5	249	182	0	431	431
5-10	153	99	0	252	252
10-15	97	89	0	186	186
15-20	85	87	0	172	172
20-25	32	42	0	74	74
25-30	23	35	0	58	58
30-35	34	48	0	82	82
35-40	23	40	0	63	63
40-45	28	24	0	52	52
45-50	12	29	0	41	41
50-55	7	14	0	21	21
55-60	8	8	0	16	16
60-65	5	18	0	23	23
65-70	5	4	0	9	9
70-75	0	3	0	3	3
75-80	0	1	0	1	1
80+	0	0	0	0	0
Age Unknown				153	0
Total	761	723	0	1637	1484

Number of patients by gender and agegroups.

**Male and Female patients in each age group**



## 5. IT-løsning

RAREDIS.eu er baseret på Plone (plone.org), R ([www.r-project.org](http://www.r-project.org)) og mysql (mysql.org), som alle er open-source projekter, hvilket indebærer, at den bagvedliggende programkode enkelt og effektivt kan genbruges på tværs af en række løsninger anvendt indenfor det medicinske område i Danmark og i udlandet i projekter som:

danbio-online.dk  
euromyositis.eu  
sitsinternational.org  
dermbio.dk  
gastrodatabase og rygdatabase tilføjes af Niels

Databasens IT-plattform udvikles og vedligeholdes af firmaet ZiteLab Aps.

Databasen er sikret i overensstemmelse med krav til denne type af løsninger, herunder med krypteret adgang (https), logning af al adgang og dataindtastning samt 3-dobbelt backup-system.

## 6. Konklusioner og visioner

Kvaliteten i RAREDIS ligger primært i at opnå de bedst mulige og mest kvalificerede numeriske data for forekomsten af medfødte sjældne genetiske sygdomme i Danmark for dermed at kunne facilitere nationale og nordiske forskningssamarbejder indenfor specifikke sjældne, arvelige sygdomme. Netop fordi prævalensen af de enkelte sygdomme er lav, er nationalt og internationalt samarbejde vigtigt og nødvendigt.

### **Planer og visioner for fremtiden:**

- At angive patienter med uafklarede syndromer, som er vurderet af et multidisciplinært team eller fremlagt i et syndrom-forum og dermed er kandidater til NGS udredning.
- At registrere samtlige patienter med molekylærgenetisk eller cytogenetisk verificerede syndromer på CSS RH og CSS AUH.
- At fortsætte udviklingen af RAREDIS og sikre registrering af sjældne sygdomme også selvom de ikke er molekylær genetisk bekræftet, idet vi ønsker en så komplet registrering som overhovedet muligt.
- Angive om internationale kliniske kriterier er fulgt ved diagnostik af eksempelvis Marfan syndrom, Neurofibromatosis von Recklinghausen og Ehlers-Danlos syndrom. De internationale skemaer er tilgængelige i elektronisk version i RAREDIS.
- At komplicerede behandlings- og opfølgingsplaner bliver registreret i RAREDIS for at sikre overskuelighed i behandlingsforløbet (systemet vil være kompatibelt med Sundhedsplatformen).
- At opnå at flere nordiske centre knyttes til RAREDIS, således at den nordiske registrering bliver mere komplet.
- At det nordiske scaphocephali-projekt opgøres med en fælles nordisk publikation.
- At få inkluderet nye ph.d.-projekter omhandlende sjældne sygdomme i RAREDIS i såvel national som nordisk sammenhæng.
- At anvende RAREDIS til at registrere relevante indikatorer i projektet EUROPLAN.

## 7. Appendiks

### 7.1. ICD10 diagnoser klassificeret på hoveddiagnoser

**Tabel 4** Oversigt over registrerede patienter og diagnoser ved Centre for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. Patienter med metaboliske sygdomme indgår ikke i opgørelsen.

Kilde: RAREDIS.eu, datatræk 1. maj 2014 og national strategi for sjældne sygdomme.

**Tabel 4**

<b>Diagnosegruppe</b>	<b>Antal Patienter</b>
Beckwith-Wiedemann	9
Sotos	34
<b>Total overvækst syndromer</b>	<b>43</b>
22q11 deletion/duplikation	89
Cat-eye	3
Deletions syndromer	65
<b>Total kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi</b>	<b>157</b>
Albright hereditary osteodystrophy	2
Angelman	38
Ataxia-telangiectasia	6
ATRX	1
Bardet-Biedl	20
Bohring-Opitz	2
Cornelia de Lange	5
Criduchat	4
Pallister-Killian	2
Prader-Willi	122
Rett (ikke inkluderet Kennedy Centeret)	9
Rubinstein-Taybi	14
Smith-Magenis	3
Toriello-Carey	1
William	13
Wolf-Hirschhorn	4
Aarskog	6
<b>Total retarderingssyndromer med kompleks symptomatologi</b>	<b>252</b>
Beals	1
Ehlers-Danlos, vaskulær og svære klassiske	91
Loeys-Dietz	2
Marfan	240
Osteogenesis imperfecta	155
Sphrintzen-Goldberg	4
Stickler	28
<b>Total arvelige bindevævssygdomme</b>	<b>521</b>

Cardiofaciocutaneous (CFC)	6
Legius	1
Leopard	8
Neurofibromatosis type 1	747
Neurofibromatosis type 2	17
Noonan	15
Tuberøs sklerose	31
<b>Total harmatomatøse sygdomme</b>	<b>825</b>
<hr/>	
Apert	21
Branchio-oto-renal	5
Char	2
CHARGE	24
Craniofrontonasal and frontonasal dysplasi	7
Crouzon	40
Dubowitz	4
Freeman-Sheldon	1
Goldenhar/hemifacial microsomia	62
Gorlin	6
Kraniesynostoser (non-syndromale)	269
McCune-Albright	3
Muenke	16
Multiple pterygium	1
Oral-facial-digital	1
Saethre-Chotzen	4
Scleroderma linear/En Coup de Sabre	3
Sturge-Weber	4
Syndromer med sjældne ansigts- og komplicerede spalter	15
Syndromer med sjældne øjenmisdannelser: anophthalmia, microphthalmia	36
Treacher Collins	19
<b>Total kraniofaciale syndromer</b>	<b>543</b>
<hr/>	
3-M	4
Achondroplasi	32
Andre Skeletdysplasier	38
Arthrogyrose	5
Campomel dysplasi	2
Cleidocranial dysplasi	6
Floating-Harbor	5
Geleofysisk (acromicrisk) dysplasi	3
Hereditær Multiple exostoser	4
Holt-Oram	1
Jeune	1
Kabuki	6
Klippel-Trénaunay-(Weber)	17

Nail-patella	4
Osteopathia striata med kranial sklerosering	2
Pyknodysostosis	2
Robinow	2
Silver-Russell	12
Sygdomme med øget knogle densitet	4
Syndromer med dværgvækst og misdannelser	15
Thanatofor dværgvækst	3
Tricho-dento-ossøs	1
Tricho-rhino-phalangeal	4
Wiedemann-Rautenstrauch	1
<b>Total skeletdysplasier</b>	<b>174</b>
Aplasia cutis congenita	2
Ectodermal dysplasi	15
EEC	8
<b>Total dermatologiske sygdomme</b>	<b>25</b>
includeret i center for medfødte stofskifte sygdomme	
<b>Total metaboliske sygdomme</b>	
Blæreektopi	2
Okulo-cutan albinisme	7
Spielmeyer-Vogts	22
Undine	10
von Hippel-Lindaus	9
<b>Total andre</b>	<b>50</b>
<b>Total</b>	<b>2590</b>

Noter:

For NF1 er inkluderet 97 børn fulgt primært på Odense Universitets Hospital i formaliseret samarbejde med CSS RH og CSS AUH.

Herudover er der registeret samlet godt 400 patienter, der ikke er anført og klassificeret i tabellen ovenfor:

\* 80 har ikke klassificerede diagnoser

\* 50 har endnu ikke en registeret specialiseret diagnose

\* 300 patienter er vurderet efter udredning som faldende udenfor den specialiserede funktion varetaget af centrene.

På Kennedy Centeret er der registreret 107 Rett patienter heraf 44 under 18 år. Medfødte stofskifte sygdomme er ikke inkluderet i tabellen.



## 7.2. Eksempler fra løsningen

### 1. Skema med diagnosekriterier til hjælp for diagnosticering af Marfan syndrom (MF)

#### MFS diagnostic checklist (note 1)

##### Skeletal

(Major: At least 4 of major criteria)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |   |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Pectus carinatum  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Pectus excavatum requiring surgery  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Reduced upper to lower segment ratio <0.85 (note 2) OR Increased arm span to height ratio >1.05 |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Wrist (note 3) and thumb (note 4) signs   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Scoliosis > 20 degrees or spondylolisthesis   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Reduced extension at the elbows <170 degrees  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Medial displacement of the medial malleolus causing pes planus                                  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Protrusio acetabulae of any degree (ascertained on X-ray)                                       |

(Minor)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |  |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Pectus excavatum of moderate severity  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Joint hypermobility  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | High arched palate with crowding of the teeth  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Facial appearance (dolichocephaly, malar hypoplasia, enophthalmus, retrognathia, down-slanting palpebral fissures) |

Involvement: 2 major criteria or 1 major and 2 minor criteria

##### Eyes

(Major)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |                |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|----------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ectopia lentis |

(Minor)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |   |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Flat cornea   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Increased axial length of the globe                                     |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hypoplastic iris OR hypoplastic ciliary muscle causing decreased miosis |

Involvement: 2 minor criteria

##### Cardiovascular

(Major)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |  |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dilatation of the ascending aorta with or without regurgitation and involving at least the sinuses of Valsalva |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dissection of the ascending aorta  |

(Minor)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |  |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Mitral valve prolapse with or without mitral valve regurgitation   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dilatation of the main pulmonary artery, in the absence of valvular or peripheral pulmonary stenosis below the age of 40 years |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Calcification of the mitral annulus below the age of 40 years  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dilatation or dissection of the descending thoracic or abdominal aorta below the age of 50 years                               |

Involvement: 1 minor criterion.

##### Pulmonary

(Minor)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |                          |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Spontaneous pneumothorax |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Apical blebs             |

Involvement: 1 minor criterion

##### Skin and integument

(Minor)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |                                |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Striae atrophicae              |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Recurrent or incisional hernia |

Involvement: 1 minor criterion

##### Dura

(Major)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |  |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Lumbosacral dural ectasia confirmed by CT or MRI |

##### Family/genetic history

(Major)

- | Ja                       | Nej                      | NA                       |   |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | First degree relative who independently meets the diagnostic criteria   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Presence of mutation in the FBN1 gene known to cause MFS  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Presence of haplotype around the FBN1 gene inherited by descent and unequivocally associated with diagnosed MFS in the family |

##### MF checklist result

(push button below for auto-update or click the checkboxes)

[marfan syndrom. calculate](#)

Ja	Nej	NA	Checklist result
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

If no, the diagnosis is...

Impossible	Possible	Likely	If checklist result is "No"
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Note 1. De Paepe A et al. Am J Med Genet. 1996, 62(4):417-426

Note 2. Upper segment is from top of head to top of pubic bone. Lower segment is from top of pubic bone to the floor

Note 3. A positive wrist sign requires that the thumb overlaps the terminal phalanx of the 5th digit when grasping the contralateral wrist

Note 4. A positive thumb sign requires that the entire nail of the thumb projects beyond the ulnar border of the hand when the hand is clenched without assistance

Supplementary notes

Kommentar

Date (dd-mm-yyyy)

## 2. Skema med diagnosekriterier til hjælp for diagnosticering af Ehlers-Danlos (EDS)

<b>Date of form</b> <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/>		<b>Other skin criteria</b> Yes No NA	
<b>Joint</b> Joint mobility (Beighton)		Umbilical hernia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
L <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/>	Passive dorsiflexion of the little fingers beyond 90 degrees	Inguinal hernia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Passive apposition of the thumbs to the flexor aspect of the forearm	Incisional hernia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Hyperextension of the elbows beyond 10 degrees	Thin, translucent skin <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Hyperextension of the knees beyond 10 degrees	Smooth, velvety skin <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
Yes <input type="checkbox"/>	Forward flexion of the trunk with knees fully extended so that the palms of the hand rest flat on the floor	Soft doughy skin <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<b>Other joint criteria</b>		Hyperpigmentation <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA <input type="checkbox"/>	Small joint hypermobility (MCP, PIP and DIP joints)	Hypopigmentation <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Other hypermobile joints	Subcutaneous spheroids <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Dislocation one occasion	Molluscoid pseudotumors <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Dislocation recurrent	Acrogeria <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Subluxation	<b>Eye</b>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Clubfoot	Yes No NA	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Congenital dislocation of the hips	Microcornea <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Sprains	Scleral fragility and rupture of the ocular globe <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Pes planus	<b>Birth and neonatal period</b>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Arthralgia > 3 months in 1-3 joints or in the back	Yes No NA	
<b>Columna</b>		Premature rupture of membranes <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA <input type="checkbox"/>	Congenital scoliosis	Severe neonatal hypotonia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Scoliosis	<b>Others</b>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Kyphoscoliosis	Yes No NA	
<b>Skin</b>		Hypotonia with delayed gross motor development <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<b>Skin extensibility</b> Skin hyperextensibility should be tested at a neutral site, meaning a site not subjected to mechanical forces or scarring, e.g., the volar surface of the forearm. It is measured by pulling up the skin until resistance is felt.		Hiatal hernia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> < 4 cm (0p)		Anal prolapse in childhood <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> = 4 cm (1p)		Cervical insufficiency <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> = 5 cm (2p)		Arterial, intestinal and/or uterine rupture <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> = 6 cm (3p)		Early-onset varicose veins <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> = 7 cm (4p)		Arteriovenous, carotid-cavernous fistula <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> = 8 cm (5p)		Pneumothorax, pneumohemothorax <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA <input type="checkbox"/>	Sagging, redundant skin	Gingival recession <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<b>Bruising</b>		Osteopenia <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> No history and no clinical findings (0p)		Marfanoid habitus <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Slight history and no clinical findings (1p)		Vascular EDS facial appearance <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Moderate history and no clinical findings (2p)		Muscle rupture <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Moderate history and some clinical findings (2p)		Mitral valve prolapse <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Moderate bruising (3p)		Positive family history <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Noticeable bruising (4p)		<b>EDS result</b> (push button below for auto-update) <input type="button" value="add symptom, calculate"/>	
<input type="checkbox"/> Severe bruising (5p)		Holzberg score <input type="text"/>	
<b>Scarring</b>		Beighton score <input type="text"/>	
Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA <input type="checkbox"/>	Left elbow and forearm $\geq$ 1 cm (1p)	EDS diagnosis a.m. Villefranche	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Right elbow and forearm $\geq$ 1 cm (1p)	Yes No Possible	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Left knee and leg $\geq$ 1 cm (1p)	EDS classical type <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Right knee and leg $\geq$ 1 cm (1p)	EDS hypermobility type <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Forehead $\geq$ 1/2 cm (1p)	EDS vascular type <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Chin $\geq$ 1/2 cm	EDS other type <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	Trunk	Note: Beighton P et al. Am J Med Genet 1998;77:31-37 Note: Holzberg M et al. J Am Acad Dermatol 1988;19:656-66	
<b>Supplementary notes</b> <input type="button" value="add new row"/>			
<input type="button" value="save"/> <input type="button" value="cancel"/>			

### 3. Skema med diagnosekriterier til hjælp for diagnosticering af Neurofibromatosis von Recklinghausen (NF)

<p><b>hospital</b></p> <p> Add patient</p> <p><b>Output</b></p> <p>Search page Hospital-table Hospital-summary KFT-table</p> <hr/> <p><b>patient</b></p> <p><b>Add new</b></p> <p> Add visit</p> <p>Assessment ▾ Analyses ▾ Treatment ▾ Diagn. crit. forms ▾ Projectrel. forms ▾ Images ▾</p> <p><b>Navigator</b></p> <p> Scaphocephaly  Patientdata  Visits ▾  Actions ▾</p> <p><b>Output</b></p> <p>Patient-table Patient-actions Patient-photos Growthchart (testdata only)</p> <hr/> <p><b>Log out</b></p>	<p><b>Date of form</b></p> <p><input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/></p> <p>NF 1 and NF 2 diagnostic checklists</p> <p><b>NF 1 checklist</b> Condition: any 2 or more criteria</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Yes</th> <th>No</th> <th>NA</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Six or more café-au-lait lesions over 5 mm in diameter before puberty and over 15 mm in diameter afterward</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Freckling in the axillary or inguinal areas</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Optic glioma</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Two or more neurofibromas or one plexiform neurofibroma</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>A first degree relative with NF1</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Two or more Lisch nodules</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>A characteristic bony lesion (sphenoid dysplasia, thinning of the cortex of long bones, with or without pseudarthrosis)</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>UBO</td> </tr> </tbody> </table> <p><b>Supplementary notes</b></p> <p><input type="button" value="add new row"/></p> <p><input type="button" value="save"/> <input type="button" value="cancel"/></p>	Yes	No	NA		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Six or more café-au-lait lesions over 5 mm in diameter before puberty and over 15 mm in diameter afterward	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Freckling in the axillary or inguinal areas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Optic glioma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Two or more neurofibromas or one plexiform neurofibroma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Two or more Lisch nodules	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A characteristic bony lesion (sphenoid dysplasia, thinning of the cortex of long bones, with or without pseudarthrosis)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	UBO	<p><b>NF 2 checklist</b> Condition: any 2 or more criteria</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Yes</th> <th>No</th> <th>NA</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Bilateral VIII nerve tumor (shown by MRI, CT, or histologic confirmation)</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>A first degree relative with NF2 and a unilateral eighth-nerve tumor</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>A first degree relative with NF2 and any two of the following lesions: neurofibroma, meningioma, schwannoma, glioma, or juvenile posterior subcapsular cataract</td> </tr> </tbody> </table> <p><b>NF 1 and NF 2 checklist result</b> (push button below for auto-update or click the checkboxes)</p> <p><input type="button" value="nf syndrom. calculate"/></p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Yes</th> <th>No</th> <th>NA</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Checklist Neurofibromatosis 1 result</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>Checklist Neurofibromatosis 2 result</td> </tr> </tbody> </table>	Yes	No	NA		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Bilateral VIII nerve tumor (shown by MRI, CT, or histologic confirmation)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF2 and a unilateral eighth-nerve tumor	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF2 and any two of the following lesions: neurofibroma, meningioma, schwannoma, glioma, or juvenile posterior subcapsular cataract	Yes	No	NA		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Checklist Neurofibromatosis 1 result	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Checklist Neurofibromatosis 2 result
Yes	No	NA																																																																
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Six or more café-au-lait lesions over 5 mm in diameter before puberty and over 15 mm in diameter afterward																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Freckling in the axillary or inguinal areas																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Optic glioma																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Two or more neurofibromas or one plexiform neurofibroma																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF1																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Two or more Lisch nodules																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A characteristic bony lesion (sphenoid dysplasia, thinning of the cortex of long bones, with or without pseudarthrosis)																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	UBO																																																															
Yes	No	NA																																																																
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Bilateral VIII nerve tumor (shown by MRI, CT, or histologic confirmation)																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF2 and a unilateral eighth-nerve tumor																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	A first degree relative with NF2 and any two of the following lesions: neurofibroma, meningioma, schwannoma, glioma, or juvenile posterior subcapsular cataract																																																															
Yes	No	NA																																																																
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Checklist Neurofibromatosis 1 result																																																															
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Checklist Neurofibromatosis 2 result																																																															
<p>© 2010 Nordisk databasesamarbejde. Powered by Plone. Supportadresse: support@zitelab.dk</p>																																																																		