

RAREDIS



norden

Nordisk Ministerråd

Kvalitetsdatabase for sjældne medfødte arvelige sygdomme

ÅRSRAPPORT 2009

Årsrapport til Danske Regioner og Sundhedsstyrelsen vedr. RAREDIS
- udgivet April 2010

Indholdsfortegnelse

1. Introduktion	2
1.1. Faste deltagere i perioden 2008-2009	3
2. Generelle oplysninger	4
3. Diagnoser og dækningsgrad	5
4. Databasens resultater m.v.	8
4.1. Forskningsprojekter.	8
4.2. Nordisk og europæisk samarbejde	8
4.3. Foredrag og posters vedrørende RAREDIS 2007-2009	9
4.4. Medieomtale vedrørende RAREDIS 2007-2009	9
4.5. Eksempler fra løsningen.....	10
5. IT-løsning	13
6. Konklusioner og visioner	13
7. Appendiks	14
7.1. ICD10 diagnoser	14
7.2. Eksempler på skemaer fra løsningen:	16

1. Introduktion

Hermed præsenteres den første årsrapport vedrørende databasen RAREDIS, der omhandler danske patienter med sjældne medfødte arvelige sygdomme, som diagnosticeres, følges og behandles på de to landsdækkende centre, Center for Sjældne Sygdomme, Århus Universitetshospital, Skejby Sygehus og Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet. De to centre er oprettet på anbefaling fra Sundhedsstyrelsen som et tilbud for personer med medfødte og svære handicap, som kræver en velkoordineret og ofte tværfaglig indsats i sygehusvæsenet over en årrække. De diagnosegrupper, der følges på centrene, dækker langt fra alle sjældne arvelige sygdomme; således er bl.a. sjældne arvelige lunge- gigt- eller cancersygdomme ikke omfattet. Sjældne medfødte stofskiftesygdomme er heller ikke på nuværende tidspunkt registreret i RAREDIS.

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

Databasen blev introduceret i 2006, og siden juli 2007 har registreringen været obligatorisk, da RAREDIS blev godkendt som kvalitetsdatabase af Sundhedsstyrelsen. Sundhedsstyrelsens godkendelse indebærer, at indberetninger som er personhenførbare kan ske uden samtykke fra personen. Rapporten omfatter alle patienter, som er registreret i de to klinikker siden databasens start i 2006 frem til d. 31. december 2009.

Formålene med nærværende rapport

1. At offentliggøre antallet af registrerede patienter og dækningsgraden for de af databasen omfattede diagnoser.
2. At præsentere databasens resultater i form af kvalitetsudviklingsprojekter og forskningsprojekter igangsat med udgangspunkt i databasens grundregistrering af patienterne. Sammenligning af metoder er kvalitetsudviklende pga. indholdet af benchmarking og dermed læring på tværs af metoder og afdelinger.
3. 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. Også Sundhedsstyrelsen og de tilsvarende styrelser i Norge og Sverige, patientforeningerne i Norden, de odontologisk videnscentre samt medierne har vist interesse for databasen og dens potentiale.

RAREDIS afholder to årlige møder 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 i perioden 2008-2009 er angivet på side 4).

RAREDIS takker læger, sygeplejersker og sekretærer for deres indsats. Enkelte personer må fremhæves for deres særlige betydning for RAREDIS: overlæge Marianne Jespersen, Sundhedsstyrelsen, rådgiver Kersti Halvorsen, Helsedirektoratet, Oslo og centerdirektør Bent Ottesen, Juliane Marie Centret, Rigshospitalet.

Årsrapporten er udarbejdet af overlæge Hanne Hove, Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet, med hjælp fra overlæge Stense Farholt, Center for Sjældne Sygdomme, Århus Universitetshospital, Skejby Sygehus.

1.1. Faste deltagere i perioden 2008-2009

Finland

- Arja Heliövaara, senior lektor, Plastikkirurgisk afd., spaltecentret, Helsinki Universitetssjukhus.
- Jyri Hukki, overlæge, Plastikkirurgisk afd, Helsinki Universitetssjukhus.
- Kirsti Hurmerinta, ortodontist, Helsinki Universitetssjukhus.
- Raija Lähdesmäki, ortodontist, Tandlægeskolen Oulu Universitet.
- Pertti Pirttiniemi, professor, Tandlægeskolen, Oulu Universitet.

Norge

- Stefan Axelsson, spesialtannlege, Tako-senteret, Lovisenberg Diakonale sykehus, Oslo.
- Bernt J. Due-Tønnessen, overlege, Nevrokirurgisk avdeling, seksjon Barn, Rikshospitalet, Oslo.
- Ketil Heimdal, overlege, Medicinsk genetisk avdeling, Rikshospitalet, Oslo.
- Kari Storhaug, avdelingssjef, Tako-senteret, Lovisenberg Diakonale sykehus, Oslo.

Sverige

- Bengt Gustavsson, overlege, Afd. for Neurokirurgi, Karolinska Universitetssjukhus, Stockholm.

Island

- Ólafur Thorensen, overlege, Reykjavik.

Danmark

- Tron Darvann, seniorforsker, Tandlægeskolen, Københavns Universitet.
- Stense Farholt, overlæge, Center for Sjældne Sygdomme, Århus Universitetshospital, Skejby.
- Hanne Hove, overlæge, Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet.
- Sven Kreiborg, professor, Tandlægeskolen, Københavns Universitet.
- Per Larsen, seniorforsker, Tandlægeskolen, Københavns Universitet.
- Kamilla Rothe Nissen, overlæge, Øjenafdelingen, Rigshospitalet.

2. Generelle oplysninger

Databasen tegnes af styregruppen og består af følgende personer (april 2010):

- Hanne Hove, overlæge, leder af styregruppen, Rigshospitalet
- Stense Farholt, overlæge, Århus Universitetshospital, Skejby Sygehus
- Bernt Due-Tønnessen, overlæge, Rikshospitalet, Oslo
- Bengt Gustavsson, overlæge, Karolinska Universitetssjukhus, Stockholm
- Jyri Hukki, overlæge, Helsinki Universitetshospital, Helsinki
- Raija Lähdesmäki, ortodontist, Tandlægeskolen Oulu Universitet.
- Ólafur Thorensen, overlæge, Reykjavik Sygehus, Reykjavik

Desuden er der etableret en videnskabelig komité, der skal varetage vurderingen af forskningsprojekter, der har afsæt i RAREDIS. Denne gruppe består af (april 2010):

- Sven Kreiborg, professor, Tandlægeskolen, Københavns Universitet
- David Rice, professor, Tandlægeskolen, Helsinki Universitet
- Jyri Hukki, overlæge, Helsinki Univeristetshospital, Helsinki
- Stense Farholt, overlæge, Århus Universitetshospital, Skejby Sygehus
- Hanne Hove, overlæge, Rigshospitalet

Databasens IT-plattform udvikles og vedligeholdes af firmaet ZiteLab Aps. RAREDIS er geografisk placeret i Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet. Nordisk Ministerråd har finansieret databasen 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. Databasen er anmeldt til og godkendt af Data-tilsynet (Journalnummer 2006-54-2086). Databasen har sin egen hjemmeside (www.raredis.eu) hvorfra denne årsrapport kan downloades fra hjemmesiden.

I årsrapporten opgøres de registrerede sjældne diagnoser i antal patienter og fordelt på de to centre (Center for Sjældne Sygdomme og Klinik for Sjældne Handicap). Siden 2007 har centrene registreret patienter med udvalgte sjældne arvelige sygdomme f.eks. Prader-Willi syndrom, Ehlers Danlos syndrom, Marfan syndrom og kraniofaciale misdannelser (f.eks. Apert og Crouzon syndrom, m.fl.), 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 d. 31. december 2009. Alle patienter med gyldigt CPR-nummer og ICD 10/MIM diagnose er inkluderet.

3. Diagnoser og Dækningsgrad

Der er på landsplan i alt registreret 1369 (1408 inkl. 'Andet') patienter med sjældne sygdomme i RAREDIS, heraf 421 fra Århus Universitetshospital, Skejby sygehus og 948 fra Rigshospitalet. Patienterne fordeler sig på 561 ICD10-diagnoser. For flere diagnoser er der kun registreret een eller ganske få patienter. Dækningsgraden er i gennemsnit 90% og 47% på hhv. Rigshospitalet og Århus Universitetshospital, Skejby sygehus. Dækningsgraden er baseret på et skøn over det faktiske totale antal patienter. Den højeste dækningsgrad findes for Prader-Willi syndrom. Voksne patienter med Prader-Willi syndrom har indgået i et netop afsluttet Nordisk væksthormon projekt udgående fra Århus Universitetshospital, Skejby sygehus og registreringen i forbindelse hermed har bidraget til at øge dækningsgraden.

Begge centre varetager diagnostisk og kontrol af voksne patienter, men reelt er de voksnes andel af den samlede patientpopulation beskeden (omkring 1/3), og voksne >40 år udgør kun ca. 10% af populationen.

Tabel 1 – RAREDIS Dækningsgrad

Diagnosegruppe	Rigshospitalet			Skejby			Total		
	RAREDIS	Faktisk	Pct.	RAREDIS	Faktisk	Pct.	RAREDIS*	Faktisk	Pct.
EDS	32	40	80	33	50	66	64	90	71
KFT	489	515	95	64	210	30	553	725	76
MF	100	110	91	53	200	27	153	310	49
NF	179	200	90	92	300	31	271	500	54
OI	74	100	74	44	50	88	116	150	77
PWS	36	36	100	53	65	82	74	101	73
UAFKLARET	38	50	76	82	85	96	89	135	66
I Alt	948	1051	90	421	960	44	1320	2011	66
Andet	37	50	74	2	800**	0	90	850	11
I Alt Incl. Andet	985	1101	89	423	1760	24	1411	2861	49

* Grundet patienter som er dobbeltregistrerede afviger totalen for visse diagnoser 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 Team patienter.

MF: Marfan syndrom.

NF: Neurofibromatosis von Recklinghausen.

OI: Osteogenesis Imperfecta.

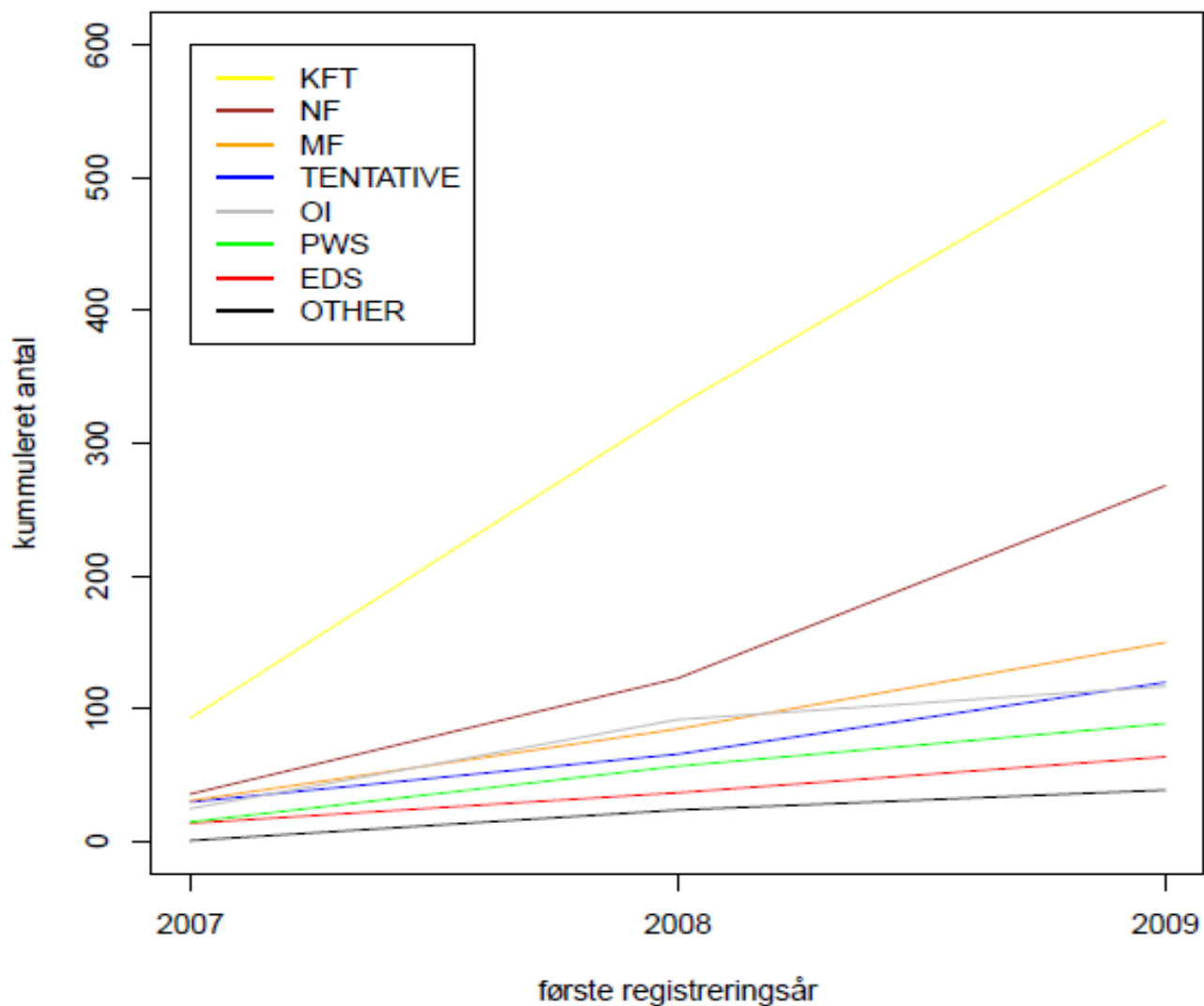
PWS: Prader-Willi syndrom.

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

De viste data er numeriske data vedrørende specifikke sjældne sygdomme opgjort fra de to centre. Det faktiske antal patienter er skønnede af de to centres læger. 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 ekspert niveau.

Patientgruppen er på ingen måde homogen og behandlingen og opfølgings-programmer er individuelt tilpasset patienten (evt. standardiseret iflg. nationale (herunder Sundhedsstyrelsen redegørelse fra 2001) og internationale retningslinjer). For øjeblikket er der ikke mulighed for at vise data fra de igangværende projekter, men dette bliver muligt på et senere tidspunkt. Data registrering fordelt på ICD10-koder og køn/alder er vist i hhv. appendiks og Tabel 2. Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser i årene 2007-2009 (kumuleret) er angivet i Figur 1.

Figur 1 - Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser 2007-2009



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

Bemærk: Grupper under 10 personer er slået sammen under *Andre*.

<u>Diagnosetype</u>	<u>Køn</u>	<u>Aldersgruppe</u>	<u>Antal</u>	<u>Pct.</u>
EDS	Begge*	Andre	40	2.8
EDS	Kvinder	(3) 20-40 år	10	0.7
EDS	Mænd	(1) 0-10 år	14	1
EDS (Total)	-	-	64	4.5
KFT	Begge*	Andre	5	0.4
KFT	Kvinder	(1) 0-10 år	147	10.4
KFT	Kvinder	(2) 10-20 år	50	3.6
KFT	Kvinder	(3) 20-40 år	26	1.8
KFT	Kvinder	(4) 40+ år	11	0.8
KFT	Mænd	(1) 0-10 år	250	17.8
KFT	Mænd	(2) 10-20 år	46	3.3
KFT	Mænd	(3) 20-40 år	18	1.3
KFT (Total)	-	-	553	39.3
MF	Kvinder	(1) 0-10 år	10	0.7
MF	Kvinder	(2) 10-20 år	25	1.8
MF	Kvinder	(3) 20-40 år	26	1.8
MF	Kvinder	(4) 40+ år	22	1.6
MF	Mænd	(1) 0-10 år	12	0.9
MF	Mænd	(2) 10-20 år	16	1.1
MF	Mænd	(3) 20-40 år	22	1.6
MF	Mænd	(4) 40+år	20	1.4
MF (Total)	-	-	153	10.9
NF	Kvinder	(1) 0-10 år	21	1.5
NF	Kvinder	(2) 10-20 år	36	2.6
NF	Kvinder	(3) 20-40 år	62	4.4
NF	Kvinder	(4) 40+ år	29	2.1
NF	Mænd	(1) 0-10 år	31	2.2
NF	Mænd	(2) 10-20 år	48	3.4

<u>Diagnosetype</u>	<u>Køn</u>	<u>Aldersgruppe</u>	<u>Antal</u>	<u>Pct.</u>
NF (fortsat)	Mænd	(3) 20-40 år	30	2.1
NF	Mænd	(4) 40+ år	14	1
NF (Total)	-	-	271	19.2
OI	Begge*	Andre	8	0.6
OI	Kvinder	(1) 0-10 år	13	0.9
OI	Kvinder	(2) 10-20 år	20	1.4
OI	Kvinder	(3) 20-40 år	15	1.1
OI	Kvinder	(4) 40+ år	12	0.9
OI	Mænd	(1) 0-10 år	21	1.5
OI	Mænd	(2) 10-20 år	15	1.1
OI	Mænd	(3) 20-40 år	12	0.9
OI (Total)	-	-	116	8.2
Andet	Begge*	Andre	27	1.9
Andet	Mænd	(2) 10-20 år	12	0.9
Andre (Total)	-	-	39	2.8
PWS	Begge*	Andre	28	2
PWS	Kvinder	(1) 0-10 år	13	0.9
PWS	Kvinder	(3) 20-40 år	14	1
PWS	Mænd	(1) 0-10 år	16	1.1
PWS	Mænd	(3) 20-40 år	14	1
PWS (Total)	-	-	85	6
Tentative **	Begge*	Andre	7	0.5
Tentative	Kvinder	(1) 0-10 år	32	2.3
Tentative	Kvinder	(2) 10-20 år	20	1.4
Tentative	Mænd	(1) 0-10 år	36	2.6
Tentative	Mænd	(2) 10-20 år	25	1.8
Tentative (Total)	-	-	120	8.5
Alle (Total)	-	-	1408	100

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.

*Da *Andre* er en sammenlægning af flere grupper kan den potentielt indeholde begge køn eller blot det ene.

** *Tentative* er de patienter, for hvilke en diagnose endnu ikke har kunne fastslås med sikkerhed.

4. Databasens resultater m.v.

4.1. Forskningsprojekter.

Tabel 3 – RAREDIS-relaterede Forskningsprojekter

Forskningsprojekter	Status		Lande	Forventet antal patienter
	Registrering	Rapporting		
Scafocefali projekt med registrering af præ-, per-, og post-operative patientdata	Jan. 2009	Ultimo 2010	DK, NO, SVE, FI	400 (40 i DK)
Treacher Collins syndrom projekt, der er et initiativ fra Tako-centret i Oslo.	Senere 2010	2012	DK, NO, SVE, FI	100 (15 i DK)
Marfan's syndrom interventions projekt med deltagelse fra Oslo og muligvis Skejby.	2009 (Pilot)	-	DK, NO	-
Angelmann's syndrom, ph.d. projekt .	2009	2013	DK	-
22q11-syndrom	2010	2013	DK	-

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, Stockholm, Helsinki og Oulu. Der er ved de to årlige møder diskuteret fælles nordiske forskningsprojekter. På nuværende tidspunkt (2009) er der igangsat to projekter i nordisk regi.: (1) scafocefali projektet med registrering af præ-, per-, og post-operative patientdata, og (2) Treacher-Collins projektet, der er et initiativ fra Tako-centret i Oslo. Der er planlagt et Marfan syndrom interventionsprojekt med deltagelse fra Oslo og muligvis Århus Universitetshospital, Skejby hospital. Databasen kan f.eks. også tilpasses registrering af data for forskningsaktive enkeltpersoner i f.eks. ph.d. øjemed, hvilket foregår i forbindelse med et Angelmann syndrom ph.d.-projekt udgående fra Skejby.

Såvel Center for Sjældne Sygdomme som Klinik for Sjældne Handicap indgår i et europæisk samarbejde i et EU-finansieret projekt, EUROPLAN, der handler om at fremme nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme i de europæiske lande. Projektet løber i årene 2008-2010, og medlemslandene skal inden år 2013 udvikle en strategi for sjældne sygdomme. Der udvikles også en række indikatorer, som landene vil blive målt på i 2013. Databasen vil kunne anvendes i denne sammenhæng til at registrere de relevante indikatorer i projektet.

4.3. Foredrag og posters vedrørende RAREDIS 2007-2009

- Nordisk Hæmangiom/lymfangiomi Selskabs årsmøde, Rigshospitalet, fredag d. 27. november 2009. Nissen KR, Hove H.
- Symposium i Pædiatrisk Otolaryngologi, Rigshospitalet, fredag d. 13. november 2009. Hove H.
- Konference for hollandsk delegation med ekspert område indenfor sjældne sygdomme. Sven Kreiborg (Tandlægeskolen), Marianne Jespersen (Sundhedsstyrelsen) og Hanne Hove (Klinik for Sjældne Handicap), Rigshospitalet, torsdag d. 12. november 2009. Hove H.
- Nordisk Marfan Foreningsmøde. Hillerød, fredag d. 2. oktober 2009. Hove H, Farholt S.
- Fælles nordisk kompetencecenter møde v. odontologisk videnscenter, Rigshospitalet, onsdag d. 30. september 2009. Hove H, Farholt S.
- Nordisk Osteogenesis Imperfecta Foreningsmøde. Stockholm, fredag d. 18. september 2009. Hove H, Faltholt S.
- Nordisk Oftalmologisk Selskab, Bergen, mandag d. 17. august 2009. Nissen KR, Hove H.
- EURODIS møde, Athen, Grækenland, lørdag d. 9. maj 2009. Farholt S, Hove H.
- Nordisk Hypermobilitetsmøde. København, torsdag d. 25. juni 2009. Farholt S, Hove H.
- Rarelink møde (Nordisk Forum), Ågrenska, Sverige, torsdag d. 26. marts 2009. Hove H.
- Nordisk Osteogenesis imperfecta møde, København 9. januar 2009. Hove H.
- Nordisk Telemedicinsk Forum. Stockholm marts 2008. Hove H.

4.4. Medieomtale vedrørende RAREDIS 2007-2009

- 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 Hovedsagens medarbejderavis. 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

Scafocefali projektets forside

you are here: [home](#) → [intranet](#) → [rareisbase](#) → [rigshospitalet](#) → [XXXXXXXXXXXXXXXXXX](#)

CF [XXXXXXXXXXXXXXXXXX](#) [XXXXXXXXXXXXXXXXXX](#)

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

Scaphocephaly project. Add forms below - reedit already 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 for at vurdere om der er relevante 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 ▼
Rareis 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

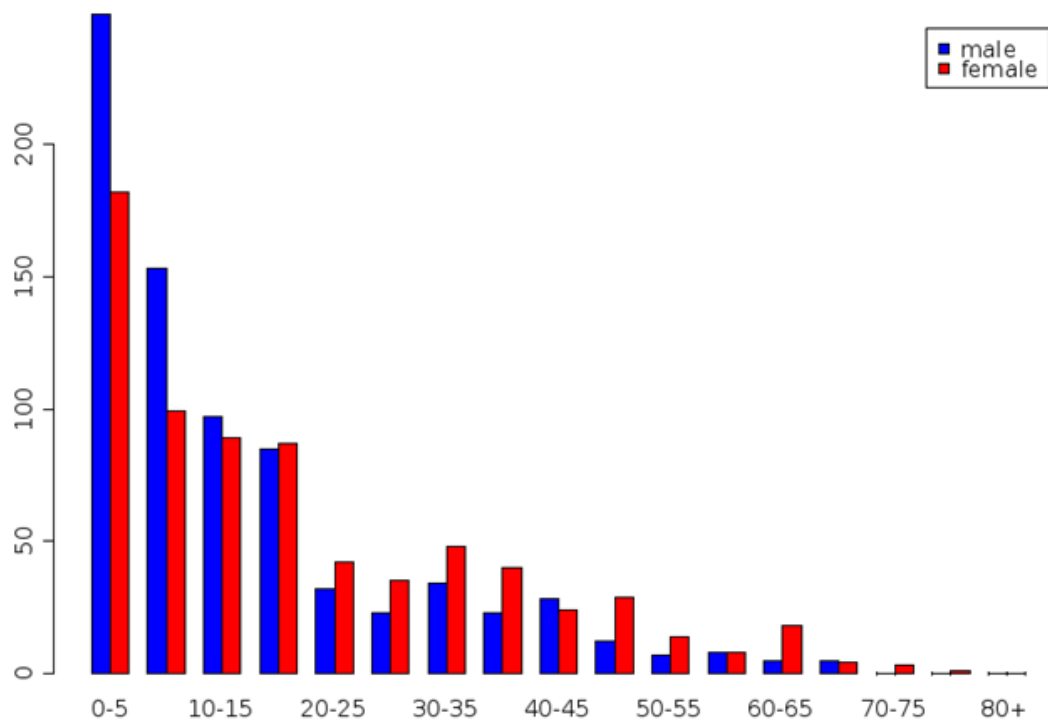
Search results

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) 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
polbio-online.pl
laege-online.dk

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 arvelige sygdomme i Danmark og dermed kunne facilitere nationale og nordiske forsknings Samarbejder 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 fraktionen af patienter med uafklarede syndromer, der er fuldt cytogenetisk udredt, og som er vurderet af et multidisciplinært team og fremlagt i et europæisk syndromforum. På lignende måde at angive om internationale kliniske kriterier er fulgt ved diagnosefastsættelse af - eksempelvis Marfan syndrom, Neurofibromatosis von Recklinghausen, Ehlers-Danlos syndrom m.fl.
- At opnå at flere Nordiske centre tilknyttes RAREDIS, så den Nordiske registrering kan blive mere komplet.
- At angive andelen af patienter med kraniofaciale misdannelser (f.eks. Apert syndrom, Crouzon syndrom, Saethre-Chotzen syndrom, Treacher Collins syndrom, CHARGE syndrom), der har fået foretaget relevant mutationsanalyse og/eller genetisk rådgivning.
- At fortsætte og afslutte den første delrapport/artikel om det nordiske scafocefali projekt.
- At få inkluderet nye ph.d.-projekter omhandlende sjældne sygdomme i RAREDIS i såvel national som nordisk sammenhæng.
- At anvende databasen til at registrere relevante indikatorer i projektet EUROPLAN.

7. Appendiks

7.1. ICD10 diagnoser

Diagnosekode og beskrivelse	Antal		
DQ850 Neurofibromatosis (non maligna) (Recklinghau)	256	DR620 Retarderet psykomotorisk udvikling	4
DQ874 Marfan syndrom	140	DQ871G Russell-Silver syndrom	4
DQ780 Osteogenesis imperfecta	109	DQ680A Torticollis congenital	4
DQ871E Prader-Willi syndrom	87	DQ770A Hypochondrogenesis	4
DQ674F Scafocefalia	69	DQ873B Soto syndrom	4
DQ796 Ehlers-Danlos syndrom	59	DQ872 Syndromata malformationis cong overvejende i	4
DM952B Lejebetinget kraniedeformitet hos spædbarn	56	DQ824C Hypohidrotisk ektodermal dysplasi	4
DQ750 Craniosynostosis praematura	55	DD821 Di George syndrom.	4
DQ751C Crouzon sygdom	26	DQ871J Aarskog syndrom	3
DQ750D Trigenocephalus	18	DQ898B Hemihypertrophia congenital	3
DQ673 Plagiocephalus	15	DQ740C Dysplasia cleidocranialis	3
DQ774 Achondroplasia	14	DQ761 Klippel-Feil syndrom	3
DQ87 Medf misdannelsessyndr i flere organsystemer,	13	DQ93 Autosomale og delvise monosomier ikke klass a	3
DQ870 Syndromata malformationis cong overvejende i	12	DQ875 Medf misdannelsessyndr m andre skeletforandr	3
DQ870B Apert syndrom	11	DQ750C Oxycephalus	3
DQ870F Goldenhars syndrom	11	DE343 Dværgvækst	3
DQ998 Kromosomanomalier, andre specificerede	10	DQ172 Microtia	3
DQ870L Treacher Collins syndrom	8	DQ781A Albright-McCune syndrom	2
DQ878B Laurence-Moon-Biedl-Bardet syndrom	7	DG111C Ataxia Friedreich	2
DZ03 Lægelig obs for og vurdering af personer mis	7	DG510 Paralysis nervi facialis (VII)	2
DQ029 Microcephalus	7	DQ858C Sturge-Weber syndrom	2
DQ871 Syndromata malformationis congenita m dværg	6	DQ860 Føtal alkohol syndrom (dysmorft)	2
DQ935 Partielle deletioner af et kromosom, andre	6	DQ873A Beckwith-Wiedemann syndrom	2
DQ872D Rubinstein-Taybi syndrom	6	DQ641 Ectopia vesicae urinariae	2
DK071A Asymmetria mandibulae	6	DQ038C Hydrocephalus congenitus internus	2
DQ871D Noonans syndrom	5	DQ751 Dysostosis craniofacialis	2
DF952 Kombineret vokal og multipel motoriske tic-f	5	DQ933A Wolff-Hirschorn syndrom	2
DQ872B Klippel Trenaunay Weber syndrom	5	DQ871B Cornelia de Lange syndrom	2
DQ670 Asymmetria faciei	4	DQ878J LEOPARD syndrom	2
DQ753 Macrocephalus	4	DQ935C Angelman syndrom	2
DQ858D von Hippel-Lindau syndrom	4	DQ777 Dysplasia spondyloepiphysealis	2
		DZ877 Anamnese m medfødt misdann og kromosomabnor	2
		DQ042 Holoprosencephalus	2
		DQ870I Pierre Robin syndrom	2
		DI729 Aneurysme uden specifikation	2
		DG113A Ataxia telangiectasia	1

DQ988 Kønnskromosomanomalier m mandlig fænotype,	1
DH024 Ptosis palpebrae	1
DQ758B Duplicatio processus frontonasalis	1
DQ288A Haemangioma cavernosum diffusum	1
DR628C Vækstretarderet	1
DK000C Oligodontia	1
DQ952 Balanceret ombytn i autosom kromosom m abnor	1
DQ701 Syndactylia manus simplex u synostose	1
DQ985 Karyotype 47,XXY	1
DD180A Haemangioma, intrakutan	1
DQ8281 Fibroma periunguale (tuberøs sklerose)	1
DQ748C Ectrodactylia	1
DZ822 Familieanamnese m døvhed eller hørenedsæt	1
DQ798S Polands syndrom	1
DM246 Ankylosis	1
DF73 Mental retardering i sværeste grad	1
DQ86 Medf misdannelsessyndr m kendte årsager ikke	1
DE771C Mannosidosis	1
DQ824B Hidrotisk ektodermal dysplasi	1
DK068E Granuloma teleangiectaticum	1
DQ143A Coloboma chorioideae	1
DH933 Sygdom i nervus acusticus (hørenerven)	1
DQ044 Dysplasia septo-optica	1
DD763C Juvenil xanthogranulom	1
DD225K Naevus melanocyticus trunci, gigant (Tierfe	1
DD229 Naevus melanocyticus uden specifikation	1
DQ825E Naevus flammeus	1
DQ150 Glaucoma congenitum	1
DQ039 Medfødt hydrocephalus uden specifikation	1
DK912B Korttarmssyndrom	1
DQ910 Trisomia 18, meiotisk nondisjunktion	1
DP941 Hypertonia congenital	1
DI71 Aortaaneurisme og aortadissektion	1
DH504C Hypertropia	1
DQ350 Palatoschisis dura bilateralis	1
DQ718G Ectrodactylia extremitatis superioris	1
DI829 Emboli og trombose i vene uden specifikation	1
DQ823 Incontinentia pigmenti	1

DQ788C Dysplasia epiphysialis	1
DQ909 Downs syndrom uden specifikation	1
DS134B Torticollis traumatica	1
DQ872G VATER syndrom	1
DG629 Polyneuropati uden specifikation	1
DQ781 Dysplasia fibrosa polyostotica	1
DQ934A Cri-du-chat syndrom	1
DQ937 Deletioner m andre komplekse ombytninger	1
DI679 Cerebrovaskulær sygdom uden specifikation	1
DQ18 Medfødte misdannelser i ansigt og hals, andr	1
DQ159 Medfødt misdannelse i øje uden specifikati	1
DK079 Dento-facial anomali uden specifikation	1
DQ043F Lissencephalus	1
DK137E Orodynia	1
DR258A Myoclonia	1
DG918 Hydrocephalus, anden	1
DQ848A Aplasia cutis congenital	1
DE833A Hypophosphataemia	1
DQ300 Atresia choanae	1
DQ138B Riegers anomali	1
DM819 Osteoporose uden specifikation	1
DR220C Tumor subcutis capitis	1
DQ824A Anhidrotisk ektodermal dysplasi	1
DE071A Pendreds syndrom	1
DQ556C Hypoplasia congenita penis	1
DQ699 Polydactyli uden specifikation	1
DG258C Restless legs	1
DF840 Infantil autisme	1
DG710D Dystrophia musculorum, limb-girdle type	1
DQ712 Aplasia antebrachii et manus	1
DK070D Hypoplasia mandibulae	1
DG713 Myopathia mitochondrialis ikke klassificeret	1
DQ130 Coloboma iridis	1
DE703B Albinismus oculocutaneus	1
DF72 Mental retardering i sværere grad	1
DQ743 Arthrogyposis multiplex congenita	1
Total (Alle)	1415

72. Eksempler på skemaer fra løsningen:

1. Diagnostisering af Mafan (MF)

you are here: home → intranet → rareidbase → rigshospitalet → [redacted] → portal_factory → patientaction51 → 00-00-0000

CF [redacted]

hospital

Output

[Search page](#)
[Hospital-table](#)
[Hospital-summary](#)
[KFT-table](#)

patient

Add new

Assessment ▾
 Analyses ▾
 Treatment ▾
 Diagn. crit. forms ▾
 Projected. forms ▾
 Images ▾

Navigator

Scaphocephaly
 Patientdata
 Visits
 Actions

Output

[Patient-table](#)
[Patient-actions](#)
[Patient-photos](#)
[Growthchart \(testdata only\)](#)

Date of form

- -

MFS diagnostic checklist (note 1)

Skeletal

(Major: At least 4 of major criteria)

Yes	No	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"/>	Protrusion scapulae of any degree (ascertained on X-ray)

(Minor)

Yes	No	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 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)

Yes	No	NA	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ectopia lentis

(Minor)

Yes	No	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)

Yes	No	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)

Yes	No	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)

Yes	No	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)

Yes	No	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)

Yes	No	NA	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Lumbosacral dural ectasia confirmed by CT or MRI

Family/genetic history

(Major)

Yes	No	NA	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	First degree relative who independantly 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

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

Yes	No	NA	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Checklist result

If no, the diagnosis is...

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

Note 1. De Paeppe 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

2. Diagnostisering af Ehlers Danlos (EDS)

Date of form <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/>		Other skin criteria			
Joint		Yes	No	NA	
Joint mobility (Beighton)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
L	R	Passive dorsiflexion of the little fingers beyond 90 degrees			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<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			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperextension of the elbows beyond 10 degrees			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperextension of the knees beyond 10 degrees			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Yes	Forward flexion of the trunk with knees fully extended so that the palms of the hand rest flat on the floor				
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Other joint criteria		Eye			
Yes	No	NA	Small joint hypermobility (MCP, PIP and DIP joints)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Yes	No	NA
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Other hypermobile joints		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Dislocation one occasion		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Dislocation recurrent		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Subluxation		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Clubfoot		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Congenital dislocation of the hips		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Sprains		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pes planus		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arthralgia > 3 months in 1-3 joints or in the back		
Columna		Birth and neonatal period			
Yes	No	NA	Yes	No	NA
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Premature rupture of membranes		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Congenital scoliosis		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Scoliosis		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Kyphoscoliosis		
Skin		Others			
Skin extensibility		Yes	No	NA	
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.		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypotonia with delayed gross motor development		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hiatal hernia		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anal prolapse in childhood		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cervical insufficiency		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arterial, intestinal and/or uterine rupture		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Early-onset varicose veins		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arteriovenous, carotid-cavernous fistula		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pneumothorax, pneumohemothorax		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Gingival recession		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Osteopenia		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Marfanoid habitus		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Vascular EDS facial appearance		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Muscle rupture		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mitral valve prolapse		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Positive family history		
Bruising		EDS result (push button below for auto-update)			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="button" value="eds syndrom, calculate"/>		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	No history and no clinical findings (0p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Slight history and no clinical findings (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Moderate history and no clinical findings (2p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Moderate history and some clinical findings (2p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Moderate bruising (3p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Noticeable bruising (4p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Severe bruising (5p)		
Scarring		Holzberg score <input type="text"/>			
Yes	No	NA	Beighton score <input type="text"/>		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Left elbow and forearm \geq 1 cm (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Right elbow and forearm \geq 1 cm (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Left knee and leg \geq 1 cm (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Right knee and leg \geq 1 cm (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Forehead \geq 1/2 cm (1p)		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Chin \geq 1/2 cm		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Trunk		
Supplementary notes <input type="button" value="Add new row"/>		EDS diagnosis a.m. Villefranche			
<input type="button" value="Save"/>	<input type="button" value="Cancel"/>	Yes	No	Possible	
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
		EDS classical type			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
		EDS hypermobility type			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
		EDS vascular type			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
		EDS other type			
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					

3. Diagnostisering af Neurofibromatosis(NF)

you are here: [home](#) → [intranet](#) → [raredisbase](#) → [rigshospitalet](#) → [portal_factory](#) → [patientaction52](#) → 00-00-0000

CF

hospital

Output

[Search page](#)
[Hospital-table](#)
[Hospital-summary](#)
[KFT-table](#)

patient

Add new

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

Navigator

Output

[Patient-table](#)
[Patient-actions](#)
[Patient-photos](#)
[Growthchart \(testdata only\)](#)

Date of form

- -

NF 1 and NF 2 diagnostic checklists

NF 1 checklist
 Condition: any 2 or more criteria

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 ind 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

NF 2 checklist
 Condition: any 2 or more criteria

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 eight-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, blioma, og juvenile posterior subcapsular elnticular opacity

NF 1 and NF 2 checklist result
 (push button below for auto-update or click the checkboxes)

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

Supplementary notes

Log out

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