



Kvalitetsdatabase for sjældne medfødte arvelige sygdomme

RAREDIS ÅRSRAPPORT

2016

Årsrapport til Sundhedsdatastyrelsen og Databasernes Fællessekretariat
December 2017

Indholdsfortegnelse

1. Introduktion	3
2. Generelle oplysninger	6
Faste deltagere i 2016	6
3. Diagnoser og dækningsgrad	6
4. Databasens resultater m.v.	10
4.1. Forskningsprojekter.	11
4.2. Foredrag og posters vedrørende RAREDIS	16
4.3 Publikationsliste	16
5. IT-løsning	18
6. Konklusioner og visioner	18
7. Appendiks	19
7.1. ICD10 diagnoser klassificeret på hoveddiagnoser	19
7.2. Eksempler fra løsningen	24

1. Introduktion

Hermed præsenteres årsrapporten 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. RAREDIS er forankret i Rigshospitalet i København. Sundhedsstyrelsen har, i den publicerede "Nationale Handlingsplan for Sjældne Sygdomme" (juni 2014), anbefalet, at RAREDIS videreudbygges og støttes økonomisk. RAREDIS har fra 2016 modtaget økonomisk støtte fra Region H. I databasen registreres patienter, den sjældne diagnose og relevante kliniske data, hvilket giver mulighed for samarbejde og forskning på tværs af Danmark.

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 dysmorfi, kraniofaciale misdannelser og neurodegenerative sygdomme. Kvaliteten af data er god, idet den diagnostiske sikkerhed er høj, da diagnoserne er stillet af ekspertlæger i sjældne centrene.

Databasens formål er at danne grundlag for forbedring af behandlingskvalitet ved at følge udviklingen i behandlingen over tid for patienter med sjældne diagnoser herunder også sjældne arvelige tandsygdomme. Da diagnoserne er sjældne og ultra-sjældne og patienterne diagnosticeres geografisk spredt, er det databasens formål at fremme samarbejdet mellem de danske afdelinger - og for visse sygdomme - de nordiske centre (hospitaller), for derved at sikre et tilstrækkeligt datagrundlag til brug for udvikling af behandling, benchmarking, best practice og kvalitet.

Med udgangspunkt i RAREDIS som fælles national database faciliteres fælles forskningsprojekter og brug af behandlingsprotokoller. 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 patientbehandlingen.

Med udgangspunkt i RAREDIS som fælles national database faciliteres dansk implementering af internationalt anbefalede kodesæt, jf. eksempelvis dette initiativ i EU-regi:

<https://ec.europa.eu/jrc/en/news/pooling-data-combat-rare-diseases>

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.

Databasen er kun nordisk i den forstand, at der er et nordisk samarbejde på området. Der deles ikke data på tværs af landene, og de danske data indsamles og bearbejdes uafhængigt af de øvrige nordiske lande. Der udarbejdes en separat dansk årsrapport.

Sammenfattende er RAREDIS formål:

- at systematisk registrere patienter med sjældne og ultra-sjældne genetiske sygdomme i et enstrengt, enkelt og let søgbart system.
- at danne grundlag for forbedring af behandlingskvalitet ved at følge udviklingen i behandlingen og sygdommens udvikling over tid for patienter med sjældne diagnoser herunder også sjældne arvelige tandsygdomme.
- 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 stor patientvolume og dermed 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 bekræftet i februar 2014 samt senest i september 2017. 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 2016.

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.
- Orphanet kodning (www.orpha.net) forventes fremadrettet at være standard diagnostisk registreringssystem for Raredis, idet dette kodesystem er meget finmasket og indeholder mange sjældne diagnoser. Hvor relevant ift. specificering af genetisk bestemt diagnose benyttes OMIM kodning.

"
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, de Klinisk Genetiske afdelinger i Danmark og patientforeningerne, samt de odontologiske videnscentre samt medierne har vist interesse for databasen og dens potentiale.

I 2016 er der etableret et formaliseret samarbejde med Klinisk Genetisk afd., Aalborg Universitetshospital, Klinisk Genetisk afd., Odense Universitetshospital samt de to Odontologiske Videnscentre på Aarhus Universitetshospital samt på Rigshospitalet. Nævnte centre vil fremadrettet registrere sjældne patienter med diagnoser og personoplysninger. For det dermatologiske område er - med selvstændig styregruppe - etableret genodermatose database.

RAREDIS afholder et årligt møde med deltagelse af repræsentanter fra hvert af de deltagende 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. RAREDIS har etableret en styregruppe med repræsentanter fra hvert af de deltagende centre (se nedenfor).

Årsrapporten er udarbejdet af overlæge Hanne Hove, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet. Talgrundlaget i Årsrapporten er tilvejebragt af Niels Steen Krogh fra ZiteLab ApS

"

2. Generelle oplysninger

Databasen tegnes af styregruppen, som består af følgende personer:

- Hanne Hove, overlæge, leder af styregruppen, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet
- Trine Bjørg Hammer, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet
- Eva Fejerskov Lauridsen, Odontologisk Videnscenter, Rigshospitalet
- Irene Kibæk Nielsen, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital,
- Christina Fagerberg, Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- Brian Nauheimer Andersen, Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital
- Hans Gjørup, Odontologisk Videnscenter, Aarhus Universitetshospital

Efter behov inddrages eksterne eksperter ved vurdering af forskningsprojekter.

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. Fra 2012-2016 er RAREDIS finansieret af Norske Helsedirektoratet samt af midler fra mindre forskningsprojekter. Fra 2016 og frem er RAREDIS finansieret af et årligt tilskud fra Region H via Juliane Marie Centret på DKK 50.000 samt bidrag fra de deltagende centre. Der er ikke modtaget økonomisk tilskud fra sponsorer.

RAREDIS er anmeldt til og godkendt af Datatilsynet (Journalnummer 2006-54-2086). Databasen har sin egen hjemmeside (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 2016.

IN RAREDIS RV-CCU

- Hanne Hove, overlæge, Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet
- Eva Fejerskov Lauridsen, Odontologisk Videnscenter, Rigshospitalet, Københavns Universitet
- Irene Kibæk Nielsen, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital
- Christina Fagerberg, Klinisk Genetisk afd., Odense Universitetshospital
- Brian Nauheimer Andersen, Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital
- Christina Fagerberg, Klinisk Genetisk afd., Odense Universitetshospital
- Hans Gjørup, Odontologisk Videnscenter, Aarhus Universitetshospital

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 2803 (3637 inkl. 'Andet') patienter med sjældne sygdomme i RAREDIS, heraf 1793 fra Aarhus Universitetshospital samt 1901 fra Rigshospitalet, og patienterne fordeler sig på 561 ICD10-diagnoser. Dækningsgraden ligger mellem 70 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, og skyldes at disse patientgrupper er blevet fulgt i årevis. Endvidere vil der i de tilfælde, hvor der har pågået forskningsprojekter, være en dækningsgrad tæt på 100%.

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	58	66	121
KFT	981	138	1114
MF	156	152	305
NF	272	553	807
OI	122	59	179
PWS	60	96	143
UAFKLARET	67	69	134
I alt	1716	1133	2803
Andet	185	660	834
I alt inkl. andet	1901	1793	3637

* Dækningsgraden skønnes at ligge 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 dobbelt registrerede 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.

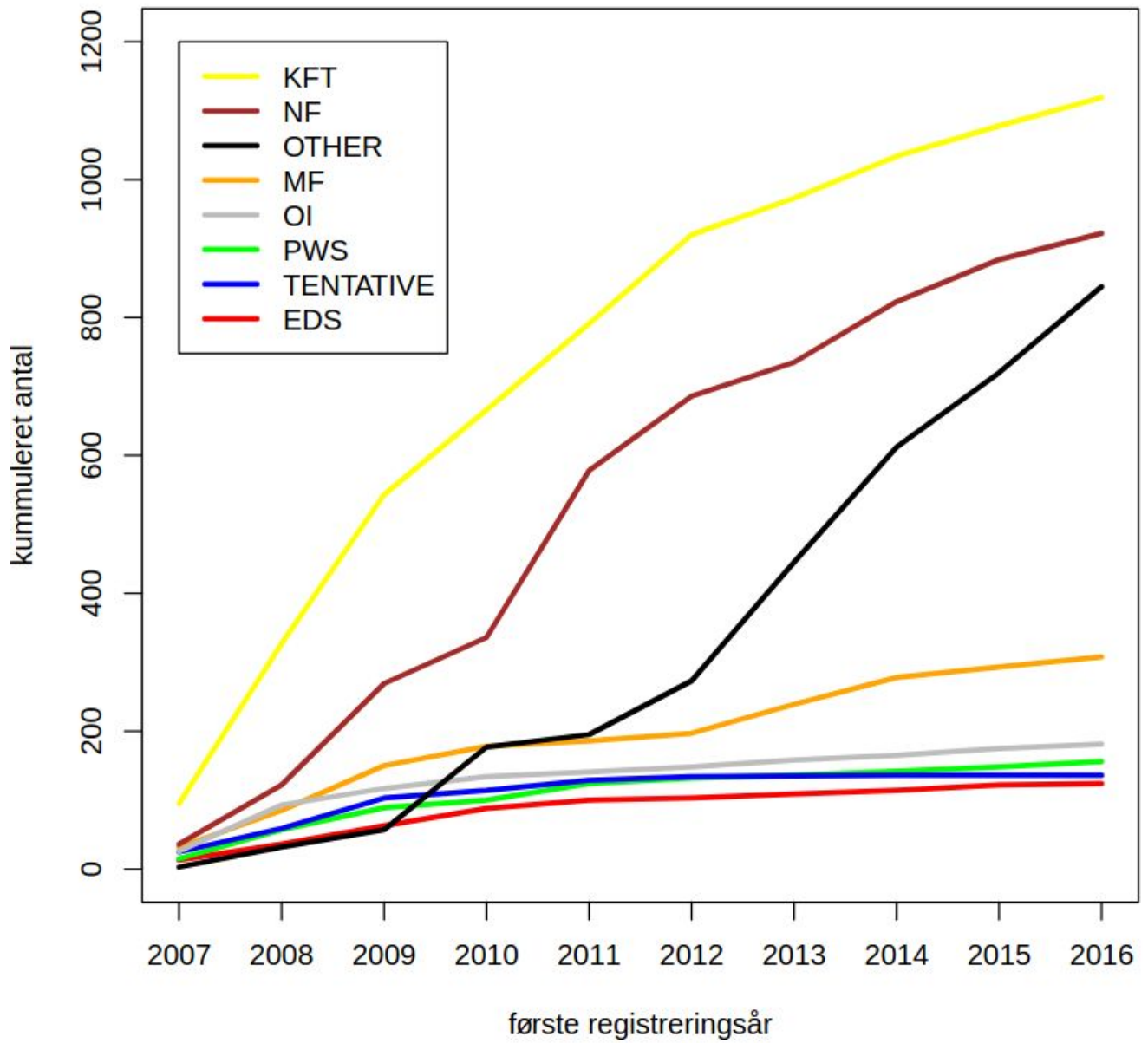
PWS: Prader-Willi syndrom

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. Kvaliteten af data, dvs. korrekt diagnosticering, er 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 2007-2016 (kumuleret) er angivet forneden i Figur 1.

Figur 1 - Antal patienter fordelt på hoveddiagnoser 2007-2016



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

Køn	F	F	F	F	F	M	M	M	M	M	Total
Alder	0-10	0-20	20-40	40+	Total	0-10	0-20	20-40	40+	Total	
EDS	2	12	25	21	60	5	25	18	13	61	121
EDS (%)	0.1	0.3	0.6	0.5	1.6	0.1	0.6	0.5	0.4	1.6	3.2
KFT	168	166	95	38	467	314	227	83	25	649	1116
KFT (%)	4.4	4.3	2.5	1	12.2	8.2	5.9	2.2	0.7	16.9	29.1
MF	7	32	68	59	166	11	30	48	50	139	305
MF (%)	0.2	0,8	1.8	1.5	4.3	0.3	0.8	1.3	1.3	3.6	8
NF	52	96	176	164	488	51	127	145	82	405	893
NF (%)	1.4	2.5	4.6	4.3	12.7	1.3	3.3	3.8	2.1	10.6	23.3
OI	19	20	28	22	89	14	34	23	19	90	179
OI (%)	0.5	0.5	0.7	0.6	2.3	0.4	0.9	0.6	0.5	2.3	4.7
PWS	15	11	27	25	78	16	17	17	15	65	143
PWS (%)	0.4	0.3	0.7	0.7	2	0.4	0.4	0.4	0.4	1.7	3.7
Andet	128	160	74	25	387	178	176	79	20	453	840
Andet (%)	3.3	4.2	1.9	0.7	10.1	4.6	4.6	2.1	0.5	11.8	21.9
Udredes	7	32	18	5	62	8	40	23	3	74	136
Udredes (%)	0.2	0.8	0.5	0.1	1.6	0.2	1	0.6	0.1	1.9	3.5
Total											3733
Total (%)											100

* Inklusiv patienter under udredning. Patienter registreret på mere end eet hospital er medtaget dobbelt.

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.

Udbyldning af RAREDIS-databasen

RAREDIS-relaterede forskningsprojekter

Afsluttede:

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

Nordisk multicenterstudie for scaphocephali, artikel fremsendt til peer review

Igangværende:

* Database for Genodermatoser

* Fælles nordisk ph.d.-projekt vedr. kranie- og ansigts asymmetri hos børn opereret for kraniosynostose

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

* Database for neuromuskulære og sjældne neurologiske sygdomme hos børn og unge (Nemu).

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.

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.

" _QVXZ bVAFR[aR ` abQRS_ ` FNJ UFRJ UNME

° [`cN_VTE' cR[Ž_RIO_Ti]_ \SR ` _j Q_ AQA [aP&VT UA `] VNRa\T (N[Oh TR X\ VQ; Ž€CR[UNc[) [VR_ VPa \T`
FIN[[Rfi\cR[\cR_ Yh TRQ_ zR QP; R[aR_ S_ ' WYQ' R' fTQZ Z R; &VT UA `] VNRa

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 er tilendebragt, og er publiceret i ACPA 2015 (abstract) og J Craniofac Surg. 2017 (in preparation).

~ NANNORS_ fir[\CR_Z NA` R_ E

° [`cN_VTE) SRŽ \]] RIUb` ; ŽW[VXVXA_] NSRN[T` Yh TR FN[QaPAR[aP] UQf` R_Z NA XTVX` SDf` N_Ub` `) [VR_ VPa UA `] VAV

Gruppen af genodermatoser er svær definatorisk at afgrænse, men kan 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 ichthyosis 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 for småt. På denne baggrund startede vi i 2014 oprettelsen af "Dansk Database for Genodermatoser", som en særskilt del (særligt modul) af RAREDIS. "Dansk Database for Genodermatoser" oprettes som en forskningsdatabase i et samarbejde mellem alle landets dermatologiske afdelinger samt udvalgte klinisk genetiske afdelinger. Der er søgt og opnået forskellige eksterne bevillinger til projektet, hvilket har muliggjort etablering af det nye modul i RAREDIS. Funktionsbeskrivelsen for det nye modul omfatter bl.a. integration af OMIM diagnosenumre i databasen samt direkte opslag til OMIM databasen. På denne baggrund er vi ved at skabe en ny og unik database med 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. Forskellige epidemiologiske studier er allerede udført eller er under planlægning og vil medføre data indhentelse til databasen. 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 Hanne Hove og Stense Farholt har muliggjort oprettelsen af Dansk Database for Genodermatose langt hurtigere og billigere, end det ellers kunne lade sig gøre.

/ _R\Z `aR[NSX_N[VR`f[\`a`RV`N[Z_N_X\T" _TRZ ROSXb`] mTR[PaVXR`SWa_R_ "" _Qf[`
]_ _V\KæE

° [`cN_YTE` N[VR" fOARIR[`Rj;` abQZ RO#QR `R) [VR_`VRq`fIN[[Rf\`cR\`cR_Yh`TRQ`z`RO#` R[aR`S_`
 ' WYQ'R' fTOAZ Z Rj`&V`U`] V\VRq` cR[Z`RO`Tj;] \SR` _j`Q`a`Q[a#&V`U`] V\VRa\T` (N[Qh`TR`X\VRj;`
 Ž`EOR[UNc[`) [VR_`VRq` Ž`R\Y`FIRZ` QV\`cR_Yh`TR!` RO\V[`XTR[PaV`X`NSORV[Tj;`&V`U`] V\VRq`#` X`ä

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 kranisynostoser, 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.

*b_OR_V T NSORJ X_N] V SVPMMN fZ Z Ra_VSE_ \ T RSR_XV_b_TVX_RX\ [`a_bXaX[UA `OE_] Z RO`
X_N] V `f[\ `a `V` _Q/X] UOQ] _\ VKaZ ROORVNTRYRNSX_N] V SVPMMRFR[a RVZ`EORJ UNC[] ` N_Ub`i`
fIRY V_XVfi~aRO_Tj #` XE

° [`cN_VTEZ \bVREd NYFN] Qz ROZ`EORJ UNC[`) [VR_`VRa`FIN[[Rfi\cR\cR_Yh TRQ`z ROZ` R`aR`S_`
' WYQ`R' FTQAZ Z Rj &V`UA `] VNRa`(_\ [` N_cN[[i `R` V_S_`XRj`Ø` WQ`&V`UA `] VNRa` (N` Qh TR X\ VRj`
Z`EORJ UNC[`) [VR_`VRa`T` N` Z N_X` (RX` VXR) [VR_`VRa` NZ` a` cRj` Z`RO_Tj] _\ SR` _j` Q`a`Q[a`
&V`UA `] VNRa`T` (N` Qh TR X\ VRj` Z`EORJ UNC[`) [VR_`VRa`

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 Muenke positiv UCS. Projektet vil være et samarbejde mellem de nordiske lande, København og Aarhus 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 CT-scanninger og/eller 3dMD overflader fra efter operationen. 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. Antallet af inkluderede patienter er estimeret til cirka 100.
3. Sammenligning af den kraniofaciale asymmetri hos non-syndromal UCS og Muenke 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 Muenke positiv UCS. Hypotesen er, at patienter med Muenke positiv UCS har en sværere grad af asymmetri i alle seks regioner, før det operative indgreb end patienter med non-syndromal UCS.

Tidligere publikationer indenfor dette område fra forskergruppen foretaget på danske patienter:

- Öwall, L., Darvann, T.A., Larsen, P., Hove, H.D., Hermann, N.V., Bogeskov, L., Kreiborg, S. Facial Asymmetry in Children with Unicoronal Synostosis Who Have Undergone Craniofacial Reconstruction in Infancy. Cleft Palate Craniofac J. 2016;53:385-93.
- Öwall, L., Darvann, T.A., Larsen, P., Hove, H.D., Hermann, N.V., Kreiborg, S. Spatially detailed 3D quantification of improvement of facial symmetry after surgery in children with Unilateral Coronal Synostosis (UCS). Abstract præsenteret som poster præsentation på American Cleft and Palate Associations årlige konference. Dato for præsentation 16. marts 2017. Artikel på vej.

[CORRUPTED]

*'VK_VTNS\]UN[[RaX\Q_VTV Ž cRQbCO_RORYRNSQVNON R] aWZ W\ VXTR[RaVXNSORW\ TR_V
#CR[Rj "MO\Tj\T" N_Ub`#*

Raredis er i løbet af 2016 blevet udbygget med et diagnose modul der sikrer korrekt diagnose enten med ICD10 eller orphan/OMIM koder og opkobling til genetisk diagnose. Udbygningen er sket i tæt samarbejde med OUH Klinisk genetisk afdeling. Sideløbende er samarbejdet med de enkelte klinisk genetiske afdelinger i Danmark blevet styrket og Klinisk Genetisk afd. i Aalborg, Odense og Aarhus deltager nu i registrering i Raredis og har repræsentanter i styregruppen. Databasen er således landsdækkende.

Endvidere er økonomien blevet sikret via bidrag fra de enkelte afdelinger, herunder også Rigshospitalet.

Útvalgt af RAREDIS

- Conference in Nordic collaboration on registries 2017, 8 November 2017, Sky City, Arlandia Radisson Blue
- Epicare Workshop – Rom i marts måned 2014, RAREDIS blev præsenteret af Ketil Heimdal, Oslo
- 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
- Ekspertgruppe møde 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

Útvalgt af RAREDIS

Angelman syndrome in Denmark. Birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis.

Mertz LG, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Nielsen KB, Grønskov 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>

Eating behavior, prenatal and postnatal growth in Angelman syndrome

Mertz LG, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Østergaard JR.

Res Dev Disabil. 2014 Nov;35(11):2681-90.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064682>

Aortic events in a nationwide Marfan syndrome cohort.

Groth KA, Stochholm K, Hove H, Kyhl K, Gregersen PA, Vejlstrop N, Østergaard JR,

Gravholt CH, Andersen NH. Clin Res Cardiol. 2017 Feb;106(2):105-112.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27550511>

Monozygotic twins presenting with isolated sagittal and bicoronal synostosis, respectively.

Hove HD, Dunø M, Larsen P, Kreiborg S.

Clin Dysmorphol. 2016 Apr;25(2):86-9.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26925815>

Prevalence, incidence, and age at diagnosis in Marfan Syndrome.

Groth KA, Hove H, Kyhl K, Folkestad L, Gaustadnes M, Vejlsturp N, Stochholm K, Østergaard JR, Andersen NH, Gravholt CH. Orphanet J Rare Dis. 2015 Dec 2;10:153.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26631233>

Familial craniosynostosis associated with a microdeletion involving the NFIA gene.
Nyboe D, Kreiborg S, Kirchhoff M, Hove HB.
Clin Dysmorphol. 2015 Jul;24(3):109-12.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26109418>

Facial Asymmetry in Children with Unicoronal Synostosis Who Have Undergone Craniofacial Reconstruction in Infancy.
Öwall L, Darvann TA, Larsen P, Hove HD, Hermann NV, Bøgeskov L, Kreiborg S.
Cleft Palate Craniofac J. 2016 Jul;53(4):385-93.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26418148>

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 (leddegigt)

euromyositis.eu (muskelgigt)

sitsinternational.org (apoplexi)

dermbio.dk (psoriasis)

gastro.zitelab.eu (gastroentologi)

eurospa.zitelab.eu (samarbejde mellem reumatologiske databaser)

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 forsknings-samarbejder indenfor specifikke sjældne, arvelige sygdomme. Netop fordi prævalensen af de enkelte sygdomme er lav, er nationalt og internationalt samarbejde vigtigt.

Planer og visioner for fremtiden:

- At finde relevante kvalitetsindikatorer der kan benyttes til vurdering af den løbende kvalitetsforbedring i samarbejde med Sjældne Diagnoser
- At registrere samtlige patienter med molekulærgenetisk eller cytogenetisk verificerede syndromer på CSS RH og CSS AUH
- At RAREDIS implementeres på alle klinisk genetiske afdelinger samt i Odontologisk Videnscenter på Rigshospitalet samt på Aarhus Universitetshospital.
- At fortsætte udviklingen af RAREDIS og sikre registrering af sjældne sygdomme også selvom de ikke er molekulær 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 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

ÜÖŁ ~ ÖÖQINT[\`R_XW` \BFR_Ra] mUA cRQINT[\`R_`

Tabel 3 Oversigt over registrerede patienter og diagnoser ved Centre for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. Patienter med metaboliske sygdomme indgår ikke i opgørelsen.

ŽVORE&° &i ` L #b; QNnXbYAZ \ xÖÜ°Z RQ] NaR[aR_ \] _RaPaRSR_ ÖÖxÖÜSR[Ra» \T[NaX[NY
`a_NRTVS_` WQ R` fTOAZ Z Râ

Tabel 3

Diagnosegruppe	Antal Patienter
Beckwith-Wiedemann	19
Sotos	37
Total overvækst syndromer	56
22q11 deletion/duplikation	110
Cat-eye	3
Deletions syndromer	98
Trisomier	10
Total kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi	221
Albright hereditary osteodystrophy	4
Angelman	43
Ataxia-telangiectasia	7
ATRX	1
Bardet-Biedl	23
Bohring-Opitz	2
Cornelia de Lange	7
Cri du chat	7
Pallister-Killian	2
Prader-Willi	139
Rett (ikke inkluderet Kennedy Centeret)	10
Rubinstein-Taybi	15
Smith-Magenis	3
Toriello-Carey	1

William	17
Wolf-Hirschhorn	8
Aarskog	8
Total retarderingssyndromer med kompleks symptomatologi	297
<hr/>	
Beals	1
Ehlers-Danlos, vaskulær og svære klassiske	107
Loeys-Dietz	2
Marfan	286
Osteogenesis imperfecta	169
Sphrintzen-Goldberg	4
Stickler	38
Total kollagenoser	607
<hr/>	
Cardiofaciocutaneous (CFC)	6
Cowden	9
Leopard	12
Neurofibromatosis type 1	866
Neurofibromatosis type 2	25
Noonan	29
Schwannomatosis	1
Tuberøs sklerose	42
Total harmatomatøse sygdomme	990
<hr/>	
Apert	24
Branchio-oto-renal	5
Char	2
CHARGE	27
Craniofrontonasal and frontonasal dysplasi	7
Crouzon	44
Dubowitz	4
Freeman-Sheldon	1
Goldenhar/Hemifacial microsomia	75
Gorlin	10
Kraniesynostoser (non-syndromale)	305

McCune-Albright	7
Muenke	18
Multiple pterygium	1
Oral-facial-digital	1
Saethre-Chotzen	4
Scleroderma linear/En Coup de Sabre	3
Sturge-Weber	6
Syndromer med sjældne ansigts- og komplicerede spalter	15
Syndromer med sjældne øjenmisdannelser: anophthalmia, microphthalmia	45
Treacher Collins	24
Total kraniofaciale syndromer	628
Phocomeli	1
Total misdannelsessyndromer	1
Becker	1
Cong Myopathia	13
Duchenne	7
Dystofi	1
Limb-girdle	3
Myotonica	10
Spinal Muskeldystofi	5
Total muskelsygdomme	40
Hallervorden-Spatz	1
Demyelinisering	3
Total neurodegenerative sygdomme	4
3-M	5
Achondroplasi	44
Arthrogrypose	31
Campomel dysplasi	7
Cleidocranial dysplasi	13
Skeletdysplasier	39
Floating-Harbor	5
Geleofysisk (acromicrisk) dysplasi	3

Hereditær Multiple exostoser	15
Holt-Oram	1
Hypochondroplasia	6
Jeune	2
Kabuki	7
Klippel-Trénaunay-(Weber)	25
Nail-patella	4
Osteopathia striata med kranial sklerosering	2
Pyknodysostosis	2
Robinow	3
Silver-Russell	16
Sygdomme med øget knogle densitet	8
Syndromer med dværgvækst og misdannelser	21
Thanatofor dværgvækst	3
Tricho-dento-ossøs	1
Tricho-rhino-phalangeal	4
Wiedemann-Rautenstrauch	1
Total skeletdysplasier	268
<hr/>	
Aplasia cutis congenita	3
Ectodermal dysplasi	20
EEC	8
Epidermolysis bullosa	2
Incontinentia pigmenti	3
Total dermatologiske sygdomme	36
<hr/>	
Inkluderet i center for medfødte stofskiftesygdomme	
Total metaboliske sygdomme	22
<hr/>	
Blæreektopi	2
Okulo-cutan albinisme	12
Spielmeyer-Vogt	22
Ondine	13
von Hippel-Lindau	15
Total andre	64
<hr/>	
Total	3234
<hr/>	

Noter:

Herudover er der registreret samlet godt 500 patienter, der ikke er anført og klassificeret i tabellen ovenfor. Hovedparten heraf er vurderet efter udredning som faldende udenfor den specialiserede funktion varetaget af centrene.

Üæä X RZ] YR S NYE [V TR]

WT [\ R XRZ NV XV6 V TR PaVX XW \ SXNAX [\ T cR SXNAX [E

default Diagnosis Subdiagnosis

diagnosetype	diagnose (klinisk)	instruction	action
Orphanet	-	Add/Edit diagnosis in the diagnosis tab using one or more diagnose-classification systems. Subdiagnosis can be added in 'tab' subdiagnosis using same classification systems [ACTIVE FORM]	edit
OMIM	-		
ICD-10 (sks)	-		
Phenotype	-		

orphanet details

Diagnose skema dato (dato for udfyldelse af skemaet)

(Året for diagnosen udfyldes i andet felt nederst på siden.)

-- / -- / --

Status for diagnose

- Obs
- Endelig

Er patient officeret (Aktiv) / U-officeret (Passiv bærer)?

- Aktiv sygdom
- Passiv bærer

Dato for seneste vurdering af afficering

-- / -- / --

Arvegang (AD, AR, XR, XD, mitokondriel arv)

- AD
- AR
- XR
- XD
- Mitokondriel arv

A. Klinisk verificeret

- Ja
- Nej

B. Patologisk verificeret

- Ja
- Nej

Patologisk rekvisitions nr.

C. Molekylær genetisk verificeret

- Ja
- Nej

Gen.: Brug OMIM klassifikation

#Z VZ QN R Ra QNT[\ R]` WTE`
' f` aRZ RaS_ R Ym` RC:#Z VZ QNT[\ R_ bQS NV QaV a V T NSQNT[\ R]` S_ O T aNcR`
fIR_E-[Rb_ \ S/` RaR` RaR_ QNT[\ R ET[V TR]`

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 \(3\)](#)

' FNJ U\PRJ UNM] \V\KaRa` S_` VCR`
 i X RZ]RY] m\cR_` Vfa` VCR`S_` NOTN] T`aW` XRZ NR_`-b[CR_`-` ECR`T_`E[[RX[N]]R; CR_`Z N_XR_R_` `aNb` S_`
 V`Cn d` V`T`C`Ra\KcbR`YR`a\Bh` YORR_`X\Z] Y`a`R`O`N`M] Cn d` V`TR_`Z N_XR_RaZ` ROT_`E[X[N] \T`Z N] TYR` CR`
 R`YR_` V`X\Z] Y`a`R`O`N`V`Z` RO_`E`O`R` R`a`R`T`V`CR_`R_` T\O`cR_` Vfa` \cR_`S_` Y`E`O`R`a`T` `N`Z` Z`R_` Z` R`O`C`R_` Y`W`R`a`N`O`R`Y`
 b[CR_`Ra` \cR_`O`N`K` \cR_`] N`a`R_` a`R_` ` `a`Nb` V] \V\KaRa` (V`O`S_` Y`E`O`R`a`W] Cn d` V`TR_` [RR_` N] T`V`R`a`Z` R`O`Z` ; O`R`
 Z` c`R`S`R_` \] R`N`a`X[` ð

you are here: home → intranet → raredisbase → rigshospitalet → ~~XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX~~

CF ~~XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX~~ ~~XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX~~

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 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

' €TRV[aR_SVPRSRX #S_Naib_CR_R\Z CR_R_äV a_nXXRMTaM[aV] RPUSXR
] NaR[aR_äV aRORS_VN[T na[V_TNSS_ X[V_T]_ \VXR_E

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"/>
--------------------	----------------	---

you are here: home → a_ta_search

Search Criteria was:

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

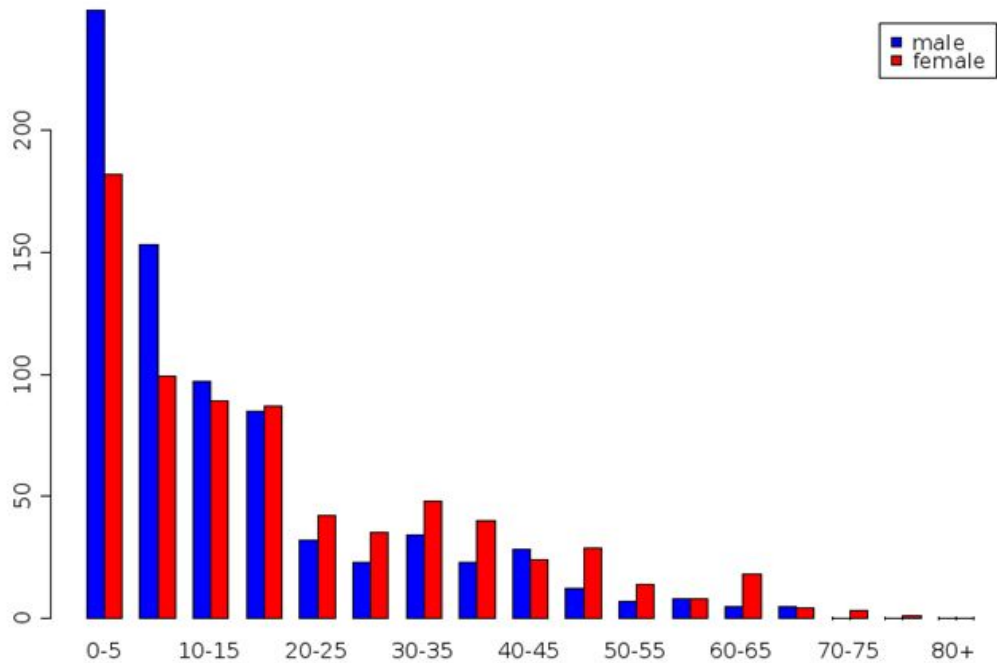
Search results

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	153	0
Total	761	723	0	1637	1484

Number of patients by gender and agegroups.

Male and Female patients in each age group



MFS diagnostic checklist (note 1)

Skeletal

(Major: At least 4 of major criteria)

- | | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nej | <input type="checkbox"/> | NA | Pectus carinatum |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Pectus excavatum requiring surgery |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <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"/> | <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"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Scoliosis > 20 degrees or spondylolisthesis |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <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"/> | <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"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Protrusio acetabulae of any degree (ascertained on X-ray) |

(Minor)

- | | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nej | <input type="checkbox"/> | NA | Pectus excavatum of moderate severity |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Joint hypermobility |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <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"/> | <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)

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

(Minor)

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

Involvement: 2 minor criteria

Cardiovascular

(Major)

- | | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nej | <input type="checkbox"/> | NA | 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"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dissection of the ascending aorta |

(Minor)

- | | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nej | <input type="checkbox"/> | NA | Mitral valve prolapse with or without mitral valve regurgitation |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <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"/> | <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"/> | <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)

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

Involvement: 1 minor criterion

Skin and integument

(Minor)

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

Involvement: 1 minor criterion

Dura

(Major)

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

Family/genetic history

(Major)

- | | | | | | | |
|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nej | <input type="checkbox"/> | NA | First degree relative who independently meets the diagnostic criteria |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <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"/> | <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

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

If no, the diagnosis is...

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

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)

Date of form <input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/>		Other skin criteria				
Joint		Yes	No	NA	Umbilical hernia	
Joint mobility (Beighton)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Inguinal hernia	
L	R	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Incisional hernia	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Thin, translucent skin	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Smooth, velvety skin	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Soft doughy skin	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperpigmentation	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypopigmentation	
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"/>	Subcutaneous spheroids
<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Molluscoid pseudotumors
Other joint criteria		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Acrogeria	
Yes	No	NA	Small joint hypermobility (MCP, PIP and DIP joints)			
<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"/>	Dislocation one occasion			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Dislocation recurrent			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Subluxation			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Clubfoot			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Congenital dislocation of the hips			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Sprains			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pes planus			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arthralgia > 3 months in 1-3 joints or in the back			
Columna		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hiatal hernia	
Yes	No	NA	Congenital scoliosis			
<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"/>	Kyphoscoliosis			
Skin		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anal prolapse in childhood	
Skin extensibility <small>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.</small>		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cervical insufficiency	
<input type="checkbox"/>	< 4 cm (0p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arterial, intestinal and/or uterine rupture
<input type="checkbox"/>	= 4 cm (1p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Early-onset varicose veins
<input type="checkbox"/>	= 5 cm (2p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arteriovenous, carotid-cavernous fistula
<input type="checkbox"/>	= 6 cm (3p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pneumothorax, pneumohemothorax
<input type="checkbox"/>	= 7 cm (4p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Gingival recession
<input type="checkbox"/>	= 8 cm (5p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Osteopenia
Yes	No	NA	Sagging, redundant skin			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				
Bruising		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Marfanoid habitus	
<input type="checkbox"/>	No history and no clinical findings (0p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Vascular EDS facial appearance
<input type="checkbox"/>	Slight history and no clinical findings (1p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Muscle rupture
<input type="checkbox"/>	Moderate history and no clinical findings (2p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mitral valve prolapse
<input type="checkbox"/>	Moderate history and some clinical findings (2p)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Positive family history
<input type="checkbox"/>	Moderate bruising (3p)					
<input type="checkbox"/>	Noticeable bruising (4p)					
<input type="checkbox"/>	Severe bruising (5p)					
Scarring		EDS result (push button below for auto-update)				
Yes	No	NA	<input type="button" value="eds synom. calculate"/>			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Holzberg score <input type="text"/>			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Beighton score <input type="text"/>			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	EDS diagnosis a.m. Villefranche			
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Yes	No	Possible	EDS classical type
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	EDS hypermobility type
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	EDS vascular type
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	EDS other type
Supplementary notes		<small>Note: Beighton P et al. Am J Med Genet 1998;77:31-37</small>				
<input type="button" value="Add new row"/>		<small>Note: Holzberg M et al. J Am Acad Dermatol 1988;19:656-66</small>				
<input type="button" value="save"/> <input type="button" value="cancel"/>						

'XRZ NZ RQONT[\`RX_VR_VR`aYUWY] S_ONT[\`aPR_V`TNS" Rb_\SQ_\Z Na`V`c\`
 &RPXY[TUNb`R] °"/»£

<p>hospital</p> <p> Add patient</p> <p>Output</p> <p>Search page Hospital-table Hospital-summary KFT-table</p> <hr/> <p>patient</p> <p>Add new</p> <p> Add visit</p> <p>Assessment ▾ Analyses ▾ Treatment ▾ Diagn. crit. forms ▾ Projectrel. forms ▾ Images ▾</p> <p>Navigator</p> <p> Scaphocephaly Patientdata Visits ▾ Actions ▾</p> <p>Output</p> <p>Patient-table Patient-actions Patient-photos Growthchart (testdata only)</p> <hr/> <p>Log out</p>	<p>Date of form</p> <p><input type="text"/> - <input type="text"/> - <input type="text"/></p> <p>NF 1 and NF 2 diagnostic checklists</p> <p>NF 1 checklist 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>Supplementary notes</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>NF 2 checklist 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 lenticular opacity</td> </tr> </tbody> </table> <p>NF 1 and NF 2 checklist result (push button below for auto-update or click the checkboxes)</p> <p><input type="button" value="nfsyndrom_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 lenticular opacity	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 lenticular opacity																																																															
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>																																																																		