

# RAREDIS

## Registrering af sjældne arvelige sygdomme i Danmark

Dokumentalistrapport

April 2019



# Indholdsfortegnelse

<b>1 Styregruppens medlemmer</b>	3
<b>2 Introduktion</b>	5
<b>3 Inklusionskriterier</b>	11
<b>4 Dataregistrering og validitet</b>	15
<b>5 Indikatorskema</b>	15
<b>6 Indikatorer 2020 (udkast)</b>	17
6.1 Indikator 1: Alder ved Diagnose [Diagnose-år registreres]	17
6.2 Indikator 2: Patientansvarlig læge (PAL) for PF3 patienter	19
6.3 Indikator 3: SAM-dags-pakke og MDT-konference for nye patienter indenfor 2 år efter første henvendelse for PF3 patienter	21
6.4 Indikator 4: Transition fra barn til voksen (BV-18-transition)	23
6.5 Indikator 5: ODONT	24
<b>7 Potentielle fremtidige tiltag, målepunkter og indikatorer</b>	25
7.1 PRO-skemaer, Samtykke skemaer, Rekruttering til fremtidig forskning.	25
7.2 Korrekt klassificering af diagnose og validering.	25
7.3 Fremtidige indikatorer	26
<b>8 Referencer</b>	26
<b>9 Bilag</b>	31

# 1 Styregruppens medlemmer

## **Formandskab**

Overlæge, Hanne Hove, Center for Sjældne Sygdomme, Børne-Unge Klinikken, Københavns Universitetshospital, Rigshospitalet

## **Dataansvarlig myndighed**

Region Hovedstaden. Repræsentant: (udpegning mangler)

Klinisk epidemiolog: (udpegning mangler)

Epidemiologi og Biostatistik, Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP)

## **Videnskabelige selskaber**

Dansk Selskab for Klinisk Genetik (DSMG): Overlæge, Ph.d., Elsebet Østergaard

## **Øvrige styregruppemedlemmer**

Liselotte Wesley Andersen, patientorganisationen "Sjældne Diagnoser"  
Kommunernes Landsforening, udpegning mangler.

Region Nord: Overlæge, Irene Kibæk Nielsen, Klinisk Genetisk Afd., Aalborg  
Universitetshospital

Region Midt: Overlæge, **Mette Møller Handrup**, Center for Sjældne Sygdomme, samt  
overtandlæge Hans Gjørup, Odontologisk Videnscenter, begge på Aarhus  
Universitetshospital

Region Syd: Overlæge, Christina Fagerberg, Klinisk Genetisk Afdeling, Odense  
Universitetshospital

Region Sjælland: (udpegning mangler)

Region Hovedstaden: Overlæge Birgitte Diness, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet  
Afdelingslæge og dokumentalist, Trine Bjørg Hammer, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet  
samt Eva Fejerskov Lauridsen, Odontologisk Videnscenter, Københavns  
Universitetshospital, Rigshospitalet

### **Tilknyttede personer**

Epidemiologi og Biostatistik, Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP)

Kontaktperson: Rune Bjerg Hansen, kvalitetskonsulent, MPQM, Afdeling for Klinisk  
Koordination, Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP)

## 2 Introduktion

### Definition

Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" omfatter en række typisk medfødte, arvelige kroniske og komplekse sygdomme og tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. De enkelte sjældne komplekse sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, og der kræves ofte en langvarig eller evt. livslang behandling, rehabilitering og kontrol. Ca. 80% af de sjældne sygdomme er genetiske sygdomme og samlet set rammes 6-8% af befolkningen af en sjælden sygdom, hvilket i DK svarer til at ca. 250.000 personer lider af en sjælden sygdom. Det er anslået at der findes 5-8.000 sjældne sygdomme. Der er således behov for overblik over dette komplekse felt af mange forskellige sygdomme med få individer for i hver enkelt sygdomsgruppe men samlet faktisk en anseelig patientpopulation. Det er RAREDIS formål at registrere nævnte sjældne arvelige komplekse sygdomme, både mht. klinisk diagnose samt molekylær genetisk diagnose.

Sjældenheden betyder, at der er en øget risiko for at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning ikke bliver varetaget med tilstrækkelig faglig kvalificering og rettidighed. Patienterne og de pårørende risikerer, derfor at stå alene med sygdomsproblemet og konsekvenserne heraf uden den nødvendige relevante støtte og indsats. Når der skal gøres en særlig indsats for patienter med sjældne sygdomme i form af en national strategi og fokuseret forløb, er det ikke fordi personer med sjældne sygdomme skal have bedre eller andre rettigheder til indsatser end andre patienter. Men fordi kun ved at udvise en helt særlig opmærksomhed over for patienter med sjældne sygdomme kan de sikres den samme kvalitet i tilbud og indsats og dermed ligestilling med patienter med hyppige og velkendte sygdomme.

Databasen RAREDIS, 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 AU) samt på de to Odontologiske Videnscentre lokaliseret samme sted. I 2017 er registrering af data fra de klinisk genetiske afdelinger i Odense og Aalborg blevet initieret, og repræsentanter fra samtlige afdelinger deltager i RAREDIS styregruppe. Endvidere er styregruppen blevet udvidet med repræsentant fra patientforeningen "Sjældne Diagnoser" samt en repræsentant fra Kommunernes Landsforening (afventer specifik udpegning)

RAREDIS er udviklet på baggrund af anbefalingerne i Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001, samt Strategi for Sjældne Sygdomme, (2018) 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), og i den nylige "Revision af Strategien for Sjældne Sygdomme" fra oktober 2018 anbefalet, at RAREDIS videreudbygges og støttes økonomisk - og RAREDIS har fra 2016 modtaget økonomisk støtte fra Region H. I 2018 blev RAREDIS bevilget en RRPK-ydelse for perioden 2019-2020.

De to centre for sjældne sygdomme 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.

### **Baggrund for valg af sygdomsområde**

RAREDIS udfylder 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 diagnosekodning.

Registreringen af patienterne med en korrekt diagnose er en specialistopgave 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, skeletale sygdomme ledsaget af dværgvækst, 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.

I databasen registreres patienter, den sjældne diagnose og relevante kliniske data, hvilket giver mulighed for samarbejde og forskning på tværs af Danmark.

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' hjemmeside 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 registrerer patienter med sjældne og ultra-sjældne genetiske sygdomme i et enstrengt, enkelt og let søgbart system, og dermed tilvejebringe overblik over prævalens og incidens
- 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 sikre korrekt og rettidig kontrol og opfølgning af f.eks. cancer disponerende sjældne sygdomme
- at facilitere forskningsprojekter, herunder ph.d.-projekter, indenfor sjældne genetiske sygdomme, der følges på centrene
- at registrere i fælles nationale/nordiske/europæiske behandlingsprotokoller for derigennem at opnå stort patientantal og evidensbaseret viden om behandlingseffekt
- at monitorere tidsrummet fra 1. henvisning til diagnosen bekræftes
- 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 2018. I 2018 blev RAREDIS bevilget et betinget tilsagn om RRKP-ydelse for perioden 2019-2020. Betingelsen er at styregruppen senest i 2019 udvides med et medlem der repræsenterer kommunerne. Ydelsen er en såkaldt minimumsydelse der vedr. klinisk koordination og datamanagement.

## Kodesystemer for RAREDIS

Orphanet kodning ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) forventes fremadrettet at være standard diagnostisk registreringssystem for RAREDIS, idet dette kodesystem er meget finmasket og indeholder stort set alle sjældne diagnoser

Hvis relevant ift. specificering af genetisk bestemt diagnose, benyttes OMIM kodning

For metaboliske sygdomme benyttes SSIEM kodning som er udviklet af Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism: (<http://www.ssiem.org/home/welcome.asp>)

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 2017 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 som har været pilotdrift i 2018 og udrulles fuldt i 1. kvartal 2019.

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.

## Retningslinjer for behandling

Behandling og opfølgning af patienter med sjældne sygdomme er baseret på de internationale herunder europæiske og amerikanske guidelines, [www.genetests.org](http://www.genetests.org), [www.uptodate.org](http://www.uptodate.org) m.fl.

Behandling og opfølgning varierer mellem sygdommene, men RAREDIS gør det muligt at følge behandling og dens resultat over tid for specifikke patienter. Etableringen af samarbejde i det Europæiske Reference Netværk, ERN, indenfor sjældne sygdomme har resulteret i adskillige europæiske fælles publikationer. For RAREDIS er det intentionen at styrke den nationale forskning i sjældne sygdomme og bidrage til den internationale forskning med mulighederne for kobling til andre danske databaser hvilket f.eks. vil give mulighed for vurdering af komorbiditet samt levetid, der ofte ikke er tilfældet med f.eks. amerikanske registre.

## 3 Inklusionskriterier

RAREDIS har langt fra 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 samt på Klinisk Genetisk Afdeling i Odense. Der anslås at være 800 sjældne komplicerede sygdomme, herfra vil

kun en fraktion af de anslåede mellem 40.000-50.000 mennesker der lider af en sjælden sygdom have behov for opfølgning og koordineret indsats på centrene.

Tallene i dette afsnit omhandler alene registreringer fra patienterne, der følges i de tre steder der har foretaget registrering i RAREDIS frem til udgangen af 2018.

Der er på landsplan i alt registreret knap 6000 patienter med sjældne sygdomme i RAREDIS, hvilket svarer til ca. 10% af den totale anslåede antal med sjælden sygdom i Danmark.

Der varetages diagnostik og kontrol af både børn, unge og voksne. De voksnes andel (>18 år) af den samlede patientpopulation er steget og udgør ca. 1/2, og voksne >40 år udgør ca. 10 % af populationen. Andelen af ældre patienter > 60 år er beskedent (<5%).

Andelen af voksne patienter er stigende på de to centre. For definitioner af nedenstående diagnose forkortelser m.m. se venligst afsnit 0 *Rapportens definitioner*.

Den højeste dækningsgrad findes for Prader-Willi syndrom, der er nær 100% og skyldes at denne patientgruppe er blevet fulgt i årevis i et fagråd med særlig opmærksomhed på incidensen.

For kraniofaciale sygdomme skønnes tilsvarende at være en høj dækningsgrad.

Endvidere vil der i de tilfælde, hvor der har pågået forskningsprojekter, være en dækningsgrad tæt på 100%, hvilket gør f.eks. sig gældende for Münke syndrom i Østdanmark.

**Tabel 1 – RAREDIS nye klassifikationssystem: Orphanet, OMIM, SSIEM, ICD-10, Phenotype. Antallet af patienter registreret med de angivne diagnoseklassifikationssystemer.**  
 \*Korrigeret for ca. 30 patienter der indgår i tal fra mere end et hospital. Øvrige tal i tabellen er uden denne korrektion.

Kodesystem	RH	AU	OU	I alt
Orphanet (antal pt)	1699	69	5	1773
Orphanet (antal unikke diagnoser)	179	35	5	213
OMIM (antal pt)	1635	6	3301	4942
OMIM (antal unikke diagnoser)	171	5	722	842
SSIEM (antal pt)	1707	1	0	1708
SSIEM (antal unikke koder)	146	1	0	147
ICD-10 (antal pt)	1736	77	3423	5326
ICD-10 (antal unikke diagnoser)	77	36	60	167
Phenotype (antal pt)	0	2	0	2
Phenotype (antal unikke diagnoser)	0	2	0	2
I alt (antal pt)	1778	85	3441	5277*

**Tabel 2– RAREDIS hoveddiagnoser ICD10 (samme rubricering som i tidligere rapporter). Antal af patienter registeret i hoveddiagnose i Aarhus og på Rigshospitalet**

Diagnosegruppe	RH	AU	Total*
EDS	70	70	125
KFT	1016	263	1269
MF	161	152	305
NF	291	567	825
OI	125	68	190
PWS	62	96	144
UAFKLARET	70	69	134
I alt	1795	1285	2992
Andet	285	1060	1302
I alt inkl. andet	2080	2345	4294

\*Dækningsgraden skønnes at ligge mellem 50 og 90 % for diagnosegrupperne. For subgrupper omfattet af forskningsprojekter 80-100 %.

De viste data er numeriske data vedrørende specifikke sjældne sygdomme opgjort fra centrene i Aarhus og på Rigshospitalet samt på Klinisk Genetisk afdeling på OUH.

Kvaliteten af data, dvs. korrekt diagnosticering, er god, da registrering af data på centre og klinisk genetiske afdelinger varetages af læger på ekspertniveau.

## 4 Dataregistrering og validitet

De enkelte deltagende afdelinger er via deres repræsentant ansvarlig for registrering til RAREDIS hvad enten det sker via skema eller direkte online i RAREDIS. Dvs. registreringerne foretaget af speciallæger i pædiatri eller i klinisk genetik samt af specialtandlæger. Validiteten af data vil derfor formodes at være god. Patienter med sikkert syndrom registreres hvad enten den molekylær genetisk diagnose er bekræftet eller ej, da det er en vigtig funktion for databasen let at kunne identificere de uafklarede patienter hvor supplerende diagnose afklarende udredning er nødvendig.

RAREDIS inkluderer intern datavalidering der alarmerer hvis inkonsistente værdier er indtastet herunder ukurant cpr. nr. Der gives ligeledes alarm ved manglende indtastning af data. Supplerende data bliver indhentet via kobling med CPR-registret og RAREDIS. Validiteten af det indsamlede data er på nuværende tidspunkt ikke blevet eksplicit undersøgt.

Årlige rapporter udarbejdes af RAREDIS formand og ZiteLab og bliver klinisk auditeret samarbejde med styregruppen.

## 5 Indikatorskema

Tabel 3. Kvalitetsindikatorer jfr. Styregruppe møde d. 30. januar 2019

Indikatorer	Type	Standard
Indikator 1: <ul style="list-style-type: none"><li>• alder ved diagnose – som udtryk for den tid der går inden korrekt til grundlæggende syndrom diagnose stilles. I den henseende er det vigtigt, at det samtidig med diagnosen registreres i RAREDIS, om det drejer sig om en proband eller en familieudredning da "diagnosetiden" er afhængig heraf</li></ul>	Proces	≥ 90%

<p>Indikator 2:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• patient ansvarlig læge (PAL) ved sjældne diagnoser med mere end 3 forskellige patientforløb</li> </ul>	Proces	≥ 85%
<p>Indikator 3:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• udviklingen i antallet af multidisciplære ambulatoriebesøg (sam-dagspakke) eller MDT-konferencer – indikator skal findes</li> </ul>	Proces	≥ 85%
<p>Indikator 4:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• andelen af unge der i forbindelse med transition får gennemført transfer samtale og gennemfører parathedstjek liste. Denne indikator der udtrykker en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen. Dette skal gå hånd i hånd med, at der udarbejdes retningslinjer og plan for, hvordan voksne patienter følges i CSS</li> </ul>	Proces	≥ 50%
<p>Indikator 5</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Odontologisk Videnscenter, alder v. 1. besøg</li> </ul>	Proces	>50%



## 6 Indikatorer 2020

### 6.1 Indikator 1: Alder ved Diagnose [Diagnose-år registreres]

Sjældenheden medfører ofte, at der er stor risiko for, at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og rettidigt. Patienterne og de pårørende risikerer derfor, at stå ret alene med sygdomsproblemet og konsekvenserne heraf, uden den nødvendige relevante støtte og indsats.

Alder ved diagnose – udtrykker den tid der går inden korrekt syndrom diagnose stilles og behandling og opfølgning kan iværksættes jfr. nationale eller internationale guidelines. Indeholdt i denne tidsperiode er også analysetiden dvs. den periode der går inden diagnosen kan molekylær genetisk bekræftes. I nogle tilfælde kan denne periode også være ganske lang.

Andel af patienter med registreret år for diagnose (standard  $\geq 85\%$ ).

En udbredelse af omfattende, genetiske analyser vil formentlig betyde, at flere patienter med mildere fænotype/udtryksform (og dermed mindre behov for omfattende kontrol og behandling) vil blive diagnosticeret. Tidlig exom- (eller genom) undersøgelser vil desuden være vigtig for, at få patienterne henvist til relevante specialer, så patienterne kan hjælpes bedst muligt, hurtigst muligt, ligesom det kan fremrykke genetisk udredning hos slægtninge. En grundig klinisk og biokemisk grundudredning vil fortsat være nødvendig, bl.a. for kvalificeret at kunne vurdere de genetiske fund, man gør. Tværfagligt samarbejde mellem genetiker og kliniker er ligeledes en forudsætning for optimal anvendelse af de udvidede genetiske analyser.

## **Definition**

Alder ved diagnose udtrykker den diagnostiske forsinkelse der er et vilkår for de fleste patienter med sjældne arvelige sygdomme, og som indbefatter den periode der går hvor patienten har symptomer og manifestationer men hvor sygdommen ikke er diagnosticeret. Der tænkes her på sjældne sygdomme med tidlig debut fra fødslen eller kort efter - og ikke på sjældne sygdomme der først manifesterer sig senere i livet.

I den henseende er det vigtigt, at det samtidig med diagnosen registreres i RAREDIS, om det drejer sig om en proband eller en familieudredning da "diagnosetiden" er afhængig herfra - i sagens natur væsentlig kortere.

## **Beregningsgrundlag**

Indikator udregnes vha. indtast i RAREDIS af følgende variable: cpr. nr., registrering af diagnose, hvorvidt patienten er indpatient samt dato (evt. År eller År/Måned) for diagnose. Disse variable registreres på diagnosetidspunkt fremadrettet som sjældne indikator sygdomme for alle sjældne patienter, der registreres i RAREDIS og det angives hvorvidt om det drejer sig om proband eller en familieudredning. Over tid vil det være muligt at følge hvorvidt diagnosetidspunktet reduceres med øget viden og øget implementering af molekylær genetiske metoder. Antallet af sjældne patienter med beregnet diagnosetidspunkt divideret med samtlige vurderede patienter registreres og fraktionen denne fraktion forventes at være stigende.

## **Evidens**

En systematisk gennemgang af litteraturen viser at den diagnostiske forsinkelse medfører stor co-morbiditet, og at tidlig diagnostik omvendt medfører færre bivirkninger, empowerment og bedre overlevelse (ref. 1-21). Genetisk udredning af slægtninge kan

forebygge bivirkning og manifestationer samt hindre flere tilfælde af sygdommen ved prænatal diagnostik.

### **Valg af standard**

Den valgte standard er ambitiøs, men i overensstemmelse med international litteratur for mere almindelige sygdomme.

## **6.2 Indikator 2: Patientansvarlig læge (PAL) for PF3 patienter**

Patientansvarlig læge (PAL) tilknyttet hos patienter med sjældne diagnoser med mere end 3 patientforløb. (standard  $\geq 85\%$ )

### **Definition**

Tilgangen til patientbehandlingen er som udgangspunkt teambaseret på baggrund af sygdommenes komplekse karakter, hvor PAL-lægen på den højt specialiserede afdeling (f.eks. center for sjældne sygdomme) har "tovholder" funktion. Der er ofte behov for koordineret og tæt samarbejde med specialister i relevante organspecifikke specialer, og koordinering og opsamling af viden via PAL-lægen. Endelig kan diagnostik, udredning og opfølgning, foregå i samarbejde med klinisk genetiske afdelinger, ligesom PAL-lægen er bindeled til de lokale pædiatriske afdelinger og varetager desuden rådgivning af praktiserende læger og læger fra andre sygehusafdelinger, samt en lang række andre sundhedspersoner og øvrige fagpersoner som fx socialrådgiver/pædagoger.

## Beregningsgrundlag

Antallet af patienter med PAL-læge samt 3 eller flere forskellige patientforløb divideret med antallet af patienter med  $\geq 3$  patientforløb uden PAL.

*[Patienter med  $\geq 3$  patientforløb trækkes fra LPR. Kobles med information fra xx vedr. PAL-læge]*

## Evidens

Denne indikator er tæt relateret til koordinering af indsatsen for sjældne sygdomme, idet PAL-lægens opgave er at sikre sammenhængende patientforløb i såvel det nære og som i det tertiære hospitalsforløb. De fleste af de sjældne sygdomme opfylder de kriterier, der tilsiger en samling af ekspertise på højt specialiseret niveau. Her varetages funktioner, som har betydelig kompleksitet, som forudsætter tilstedeværelsen af mange tværgående funktioner, og hvor sygdommen eller sygehusvæsenets ydelser er meget sjældent forekommende, og derfor medfører behov for samling af viden, rutine og erfaring. En højt specialiseret funktion varetages typisk 1-3 steder i landet, og er berettiget af multidisciplinært samarbejde samt dokumenteret forskningsaktivitet inden for området.

Flere undersøgelser i regi af paraplyorganisationen "Sjældne Diagnoser" samt i LUP (landsdækkende undersøgelser i patientoplevelser) -regi har vist at patienttilfredsheden er højere hos patienter der er tilknyttet Center for Sjældne sygdomme. LUP undersøgelse viser at patienterne i Center for Sjældne Sygdomme ligger over gennemsnittet for landet, RegionH og Rigshospitalet i de væsentligste punkter, Bilag 1.

Patienter med svære manifestationer har højere sandsynlighed for at være tilknyttet Center for Sjældne Sygdomme og denne potentielle confounding gør det svært at kvantificere den præcise effekt af opfølgning af sjældne sygdomme baseret på observationelle eller interviewstudier.

## **Valg af standard**

Der findes ikke data der angiver en international reference for koordineret indsats.

Det skyldes også at der er stor variation mellem landenes måde at håndtere sjældne sygdomme og formentlig også mellem de enkelte hospitaler. Styregruppens vurdering var, at 85% var en rimelig standard.

### **6.3 Indikator 3: SAM-dags-pakke og MDT-konference for nye patienter indenfor 2 år efter første henvendelse for PF3 patienter**

Udviklingen i antallet af multidisciplinære ambulatoriebesøg ("skræddersyet ambulatorie, sam-dagspakke") eller MDT-konferencer,  $\geq 85\%$

#### **Definition**

Andelen af patienter, der indkaldes koordineret til vurdering i skræddersyet ambulatorium hvor flere eksperter vurderer patienten enten sammen i MDT teams eller indenfor samme besøg på hospitalet.

Denne indikator er knyttet til indikator #2, idet andelen af komplekse patienter med mere end 3 patientforløb bør vurderes i relevante ekspert-teams sammensat efter patients symptomer og manifestationer.

#### **Beregningsgrundlag**

Andel af komplekse patienter, der indkaldes mindst én gang i deres forløb i højt specialiseret afdeling (f.eks. center for sjældne sygdomme) til skræddersyet/koordineret

ambulant kontrol med  $\geq 3$  fagrelevante eksperter i deres forløb divideret med det totale antal af komplekse patienter.

Dataudtræk fra RAREDIS baseret på simpel afkrydsning for incidente patienter.

## **Evidens**

Der kan være stor forskel i de sjældne sygdommes sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt og indsats. Sygdommene har dog det til fælles, at diagnostik, behandling, og opfølgning stiller krav om en specialiseret og koordineret indsats - herunder for livslang sundhedsfaglig, social og anden indsats. Den generelle fælles udfordring er netop sjældenheden, som betyder, at fagpersoners kendskab til den enkelte sygdom og følgerne heraf, ofte vil være mangelfuld. Centerringen i center for sjældne sygdomme og opfølgning i relevante fagspecifikke teams vil koncentrere vidensopsamling omkring patienten og for den enkelte patient vil det reducere antallet af hospitalsbesøg og give mulighed for at få svar/vurdering på/af samtlige helbredsmæssige følger ved et enkelt dagsbesøg. Koordinerede hospitalsbesøg vil øge patienttilfredshed og reducere fravær fra skole/arbejde for patienten.

## **Valg af standard**

Der er begrænset data på denne standard fra andre lande. I Center for sjældne sygdomme på Rigshospitalet har vi de seneste 2 år arbejdet på skræddersyet ambulatorie for de kompleks kraniofaciale misdannelser som har rigtig mange ambulante besøg i 5-6 forskellige specialer. Det er tanken af skræddersyet ambulatorie skal implementeres i en større målestok uden for Center for Sjældne Sygdomme i forbindelse med opbygning af det nye børnehospital, BørneRiget.

Styregruppens vurdering var, at 85% var en rimelig standard.

## 6.4 Indikator 4: Transition fra barn til voksen (BV-18-transition)

Overgangen fra barn til voksen udgør en særlig udfordring. Udfordringen er at sikre et sammenhængende og velkoordineret forløb, så overgangen fra et af de to centre for sjældne sygdomme til det relevante organspecifikke speciale (voksenspecialet) bliver så glidende som muligt i forbindelse med overgangen fra barn til voksen. På børneafdelingerne er typisk et holistisk syn på patienten, mens voksenspecialerne er organiseret på organniveau. Det er erfaringen, at en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen kræver blik for nødvendigheden af den tværfaglige, multidisciplinære indsats, og at transitionen kræver tid og koordinering, fordi opdelingen i voksenspecialer og patienternes komplekse behov gør, at der sker overgang til flere forskellige læger og sygehusafdelinger.

En af udfordringerne er, at der i voksenspecialet ofte ikke er den samme viden om den sjældne sygdom og de udfordringer, sygdommen medfører, der ikke er snævert relateret til selve den organspecifikke behandling. En vellykket overgang forudsætter derfor en tilstrækkelig overførsel af viden om de sjældne sygdomme og deres manifestationer fra de to centre for sjældne sygdomme, og til de organspecifikke specialer. (Se ref. 22-36)

### **Definition**

I forbindelse med transition udfyldes et Paratheds Tjek skema (Bilag 2A) og den unge har en samtale med den overleverende læge og koordinerende sygeplejerske samt koordinerende sygeplejerske fra modtagende voksenafsnit. Paratheds Tjek skema sikrer at den unge har viden om egen sygdom, kender sine rettigheder, den medicin vedkommende tager, kan træffe nye aftaler på hospitalet og kender til transition planen og selve transfer, Bilag 2B.

### **Beregningsgrundlag**

Andelen af unge der overgår til voksen-CSS og får udfyldt og gennemgået paratheds tjek skema og/eller har overgangssamtale i forhold til alle unge der overgår til voksen-CSS,  $\geq 90\%$ .

Afklaring mangler om dette findes i LPR3 som en aktivitet. Alternativt RAREDIS afkrydsning.

## **Evidens**

Erfaringsmæssigt er der mange udfordringer i overgangen fra børne til voksenregi i hospitalssektoren. Risiko for at blive tabt i forløbet "lost to follow-up" er til stede, også fordi mange unge har svært ved at overtage ansvar for indkaldelse i e-boks, fremmøde og mestring af egen sygdom.

## **Valg af standard**

Centrene for sjældne sygdomme har fokus på at styrke forløbskoordination, sammenhæng og overblik i de ofte meget komplekse behandlingsforløb fx ved styrket anvendelse af funktioner som den patientansvarlige læge og forløbskoordinatorfunktion. Dette gælder såvel samarbejdet og overleveringen af information mellem relevante sygehusafdelinger og på tværs af sektorer.

## 6.5 Indikator 5: Odontologi – skal udarbejdes:

### **Alder ved odontvisit**

Alder ved 1. odontvisit - generelt er det hensigtsmæssigt at henvisninger modtages tidligt i tand- og kæbeudviklingen - så der er lejlighed til at følge udvikling og vækst i det orodentale og kraniofaciale område. Standarden bør være første visit før 7 års alder. Men må også acceptere at en del af problemstillinger på vores målgruppe først manifesterer sig sent - i voksenlivet evt. - kan denne standard for <7år måske kun forventes på 50%



## 7 Potentielle fremtidige tiltag, målepunkter og indikatorer

### 7.1 PRO-skemaer, Samtykke skemaer, Rekruttering til fremtidig forskning.

I samarbejde med patientorganisationer udvikle skemaer, hvor patienter (og pårørende) selv kan svare elektronisk og herved give input til vurdering og løbende forbedring af opfølgning. Skemaer kan samtidig danne grundlag for rekruttering til fremtidige forskningsprojekter ved at afklare ift. patienters ønske om at blive kontaktet senere.

### 7.2 Korrekt klassificering af diagnose og validering.

Det er velbeskrevet at rapporteringen af diagnosen for sjældne og ultra-sjældne diagnoser er vanskelig pga. mangelfuld diagnosekoder i det gængse klassifikationskode system, ICD-10.

Brug af suppleringskoder fra Orphanet og OMIM er nødvendig. Der kan derfor være behov for en ensretning af diagnosekodningen mellem de deltagende centre og en validering af diagnosekodningen på tværs af landet.

### **Klassificering af ukendt genetisk syndrom:**

For den gruppe af patienter der har en genetisk sygdom men hvor genetiske analyser og undersøgelser ikke har kunne fastslå diagnosen skal diagnosekodningen ensrettes. Denne gruppe af patienter er interessant idet den indeholde nye og hidtil ubeskrevne syndromer og også ultra-sjældne syndromer hvor nye molekylær genetiske udredning i kombination med fænotypering skal anvendes for at fastslå diagnosen.

### **7.3 Fremtidige indikatorer**

Fremtidige indikatorer kan f.eks. inkludere antallet af patienter med retningslinjekompatibel prognostisering f.eks. indenfor arvelige cancere med et specificeret screeningsprogram.

## **8 Referencer**

1. Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Florida G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. *Int J Environ Res Public Health*. 2018 Sep 21;15(10). pii: E2072. doi: 10.3390/ijerph15102072. Review.
2. Boycott K.M., Rath A., Chong J.X., Hartley T., Alkuraya F.S., Baynam G., Brookes A.J., Brudno M., Carracedo A., den Dunnen J.T., et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am. J. Hum. Genet.* 2017;100:695–705. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.04.003.
3. Hennekam R.C.M. Care for patients with ultra-rare disorders. *Eur. J. Med. Genet.* 2011;54:220–224. doi: 10.1016/j.ejmg.2010.12.001.
4. Genetic Alliance UK. The Wilhelm Foundation. EURORDIS (Rare Diseases Europe) Rare Voices Australia (RVA) The Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) The Advocacy Service for Rare and Intractable

Diseases' Stakeholders in Japan (ASrid) The National Organization for Rare Disorders (NORD) International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients. [(accessed on 19 September 2018)]; Available online:

<https://www.eurordis.org/publication/international-joint-recommendations-address-specific-needs-undiagnosed-rare-disease-patients>.

5. Black N., Martineau F., Manacorda T. Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators. Policy Innovation Research Unit. [(accessed on 20 May 2018)];2015 Available online: <http://www.piru.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>.
6. Sox H.C., Blatt M.A., Higgins M.C., Marton K.I. Medical Decision Making. Butterworth Publishers; Boston, MA, USA: 1988.
7. Haendel M. The application of the Human Phenotype Ontology; Proceedings of the II International Summer School, Rare Disease and Orphan Drug Registries; Rome, Italy. 15–19 September 2014.
8. EURORDIS . Survey of the Delay in Diagnosis for 8 Rare Diseases in Europe (EurordisCare2) EURORDIS; Paris, France: 2007. Fact Sheet EurordisCare2.
9. Zurynski Y., Deverell M., Dalkeith T., Johnson S., Christodoulou J., Leonard H., Elliott E.J., APSU Rare Diseases Impacts on Families Study group Australian children living with rare diseases: Experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2017;12:68. doi: 10.1186/s13023-017-0622-4.
10. Gahl W.A., Tifft C.J. The NIH Undiagnosed Diseases Program: Lessons learned. *J. Am. Med. Assoc.* 2011;305:1904–1905. doi: 10.1001/jama.2011.613.
11. Taruscio D., Groft S.C., Cederroth H., Melegh B., Lasko P., Kosaki K., Baynam G., McCray A., Gahl W.A. Undiagnosed Diseases Network

- International (UDNI): White paper for global actions to meet patient needs. *Mol. Genet. Metab.* 2015;116:223–225. doi: 10.1016/j.ymgme.2015.11.003.
12. Taruscio D., Floridia G., Salvatore M., Groft S., Gahl W.A. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Volume 1031 Springer; New York, NY. USA: 2017. Undiagnosed diseases: International efforts to tackle rare and common diseases lacking a diagnosis.
  13. Johnston L., Thompson R., Turner C., Bushby K., Lochmüller H., Straub V. The impact of integrated omics technologies for patients with rare diseases. *Expert Opin. Orphan Drugs.* 2014;2:1211–1219. doi: 10.1517/21678707.2014.974554.
  14. Gahl W.A., Markello T.C., Toro C., Fajardo K.F., Sincan M., Gill F., Carlson-Donohoe H., Gropman A., Pierson T.M., Golas G., et al. The NIH Undiagnosed Diseases Program: Insights into Rare Diseases. *Gen. Med.* 2012;14:51–59. doi: 10.1038/gim.0b013e318232a005.
  15. Beaulieu C.L., Majewski J., Schwartzentruber J., Samuels M.E., Fernandez B.A., Bernier F.P., Brudno M., Knoppers B.M., Marcadier J., Dymont D., et al. FORGE Canada Consortium: Outcomes of a 2-Year National Rare-Disease Gene-Discovery Project. *Am. J. Hum. Genet.* 2014;94:809–817. doi: 10.1016/j.ajhg.2014.05.003.
  16. Jameson J.L., Longo D.L. Precision Medicine—Personalized, Problematic, and Promising. *N. Engl. J. Med.* 2015;372:2229–2234. doi: 10.1056/NEJMs1503104.
  17. Foo J.N., Liu J.J., Tan E.K. Whole-genome and whole-exome sequencing in neurological diseases. *Nat. Rev. Neurol.* 2012;8:508–517. doi: 10.1038/nrneurol.2012.148.
  18. Renkema K.Y., Stokman M.F., Giles R.H., Knoers N.V.A.M. Next-generation sequencing for research and diagnostics in kidney disease. *Nat. Rev. Nephrol.* 2014;10:433–444. doi: 10.1038/nrneph.2014.95.

19. Robinson P.N. Deep phenotyping for precision medicine. *Hum. Mutat.* 2012;33:777–780. doi: 10.1002/humu.22080.
20. Baynam G., Walters M., Claes P., Kung S., LeSouef P., Dawkins H.J.S., Bellgard M., Girdea M., Brudno M., Robinson P., et al. Phenotyping: Targeting genotype’s rich cousin for diagnosis. *J. Paediatr. Child Health.* 2014;1–6. doi: 10.1111/jpc.12705.
21. Hennekam R.C.M., Biesecker L.G. Next-generation sequencing demands next-generation phenotyping. *Hum. Mutat.* 2012;33:884–886. doi: 10.1002/humu.22048.
22. Rosen DS, Blum RW, Britto M, Sawyer SM, Siegel DM. Transition to adult health care for adolescents and young adults with chronic conditions: position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health* 2003;33:309–11.
23. Fair C, Cuttance J, Sharma N, Maslow G, Wiener L, Betz C, et al. International and Interdisciplinary Identification of Health Care Transition Outcomes. *JAMA Pediatr* 2016 ;170(3):205–11.
24. Crowley R, Wolfe I, Lock K, McKee M. Improving the transition between paediatric and adult healthcare: a systematic review. *Arch Dis Child* 2011;96:548–53.
25. Campbell F, Biggs K, Aldiss SK, O’Neill PM, Clowes M, McDonagh J, et al. Transition of care for adolescents from paediatric services to adult health services. *Cochrane Database Syst Rev* 2016;4:CD009794.
26. Ryan RM, Deci EL. Self-Determination Theory and the Facilitation of Intrinsic Motivation, Social Development, and Well-Being. *Am Psychol* 2000;55(1):68–78.
27. Sheldon KM, Schuler J. Wanting, Having, and Needing: Integrating Motive Disposition Theory and Self-Determination Theory. *J Pers* 2011;101(5):1106–23.

28. Kennedy A, Sawyer S. Transition from pediatric to adult services: are we getting it right? *Curr Opin Pediatr* 2008;20:403–9.
29. American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, American College of Physicians, Transitions Clinical Report Authoring Group, Cooley WC, Sagerman PJ. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics* 2011;128(1):182–200.
30. American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, American College of Physicians-American Society of Internal Medicine. A consensus statement on health care transitions for young adults with special health care needs. *Pediatrics* 2002 ;110:1304–6.
31. Mazur A, Dembinski L, Schrier L, Hadjipanayis A, Michaud P-A. European Academy of Paediatric consensus statement on successful transition from paediatric to adult care for adolescents with chronic conditions. *Acta Paediatr* 2017;106:1354-7
32. Ambresin AE, Bennett K, Patton GC, Sancu LA, Sawyer SM. Assessment of youth-friendly health care: a systematic review of indicators drawn from young people’s perspectives. *J Adolesc Health*. 2013;52:670–81.
33. Farre A, Wood V, Rapley T, Parr JR, Reape D, McDonagh JE. Developmentally appropriate healthcare for young people: a scoping study. *Arch Dis Child*. 2015;100(2):144–51.
34. Boisen K, Adolphsen C, Svensson J, Jensen R, Teilmann G. Lægers tavshedspligt ved behandling af unge kan være et dilemma. *Ugeskr Laeger* 2016;178(36):1991-5.
35. Stinson J, Kohut SA, Spiegel L, White M, Gill N, Colbourne G, et al. A systematic review of transition readiness and transfer satisfaction measures for adolescents with chronic illness. *Int J Adolesc Med Health*. 2014;26(2):159–74.

36. Suris J-C, Akre C. Key elements for, and indicators of, a successful transition: an international Delphi study. *J Adolesc Health* 2015;56(6):612–8.

## 9 Bilag

### Bilag 1 Resultater og sammendrag fra patient tilfredshedsundersøgelse fra 2017 (LUP)



Rigshospitalet

---

**CSS ligger over gennemsnittet for landet, RegionH og Rigshospitalet i de væsentligste punkter**

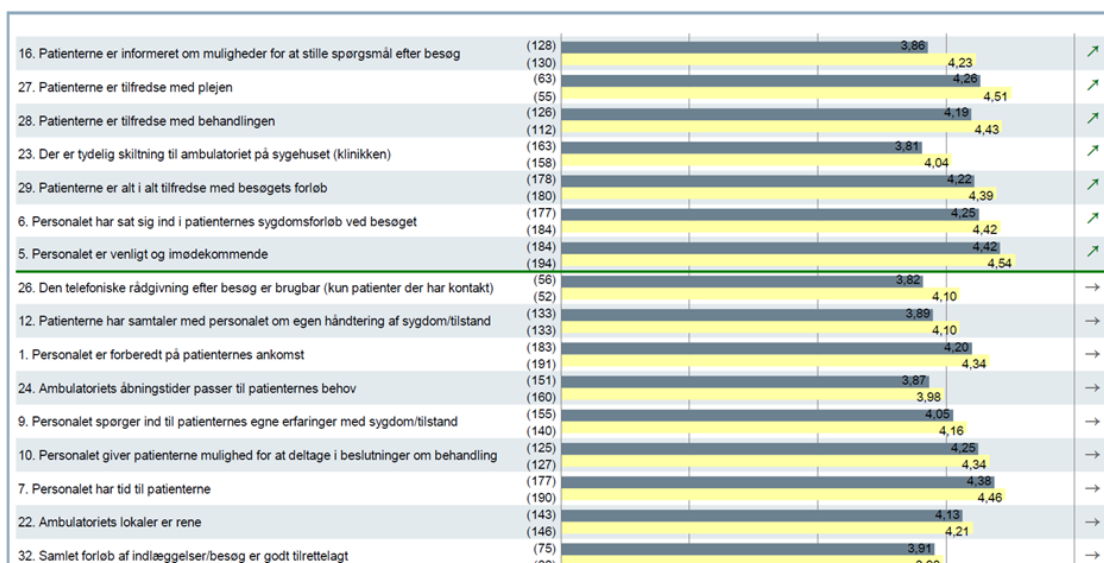
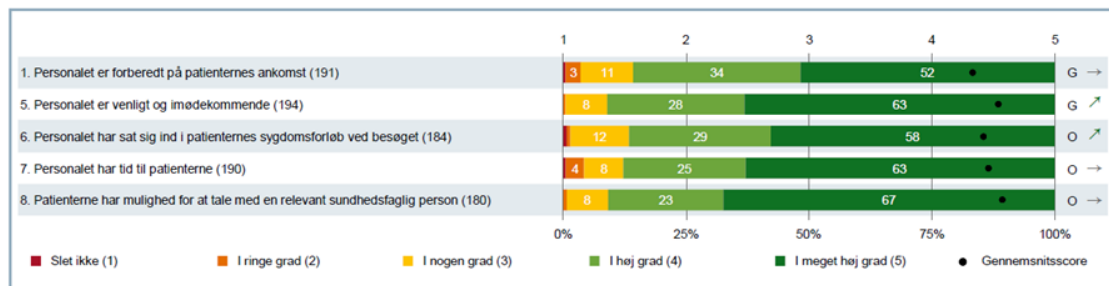
Adgang til relevant sundhedsfaglig person

Personalet har tid og er imødekommende

Patienterne får svar på spørgsmål

Ventetid er acceptabel

## Figur for spørgsmål på fempunktsskala





## Bilag 2A. Registreringskema for vurdering af Paratheds tjek:

### Paratheds Tjekliste

Navn: \_\_\_\_\_

Dato: \_\_\_\_\_

Denne tjekliste hjælper os til at se, hvad vi sammen skal arbejde med i de næste år.

<b>Transition Plan</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg kender min transition plan				

<b>Min sygdom</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg kan beskrive min sygdom, og hvordan jeg har det				
Jeg kender symptomerne på og komplikationerne ved min sygdom				
Jeg kan forberede spørgsmål om min sygdom og stille dem til lægen og sygeplejersken				

Jeg ved, hvad jeg skal gøre, hvis jeg får det dårligt eller får brug for akut medicinsk hjælp				
---	--	--	--	--

<b>Mine rettigheder</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg kender reglerne om lægers og sygeplejerskers tavshedspligt				
Jeg kender reglerne om informeret samtykke og ved, at jeg skal inddrages i min behandling				
Jeg ved, hvor jeg kan læse min journal				

<b>Medicin, udstyr og behandling</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg ved hvad min medicin hedder, hvordan jeg skal dosere den, og hvornår jeg skal tage den				
Jeg kender formålet med min medicin og eventuelle bivirkninger				
Jeg ved hvilken medicin, jeg ikke kan tåle				

Jeg ved, hvordan jeg fornyer mine recepter og henter medicin på apoteket/ hos lægen				
Jeg ved, hvilket udstyr jeg har behov for, og hvordan det skal bruges				


<b>Aftaler i ambulatoriet</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg kan selv lave aftaler på hospitalet				
Jeg ved, hvem jeg skal kontakte, hvis jeg skal ændre en aftale				
Jeg kender telefonnummeret og telefontid i ambulatoriet				
Jeg kan selv arrangere transport til og fra hospitalet				

<b>Andet</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg ved, hvordan alkohol og rygning påvirker min sygdom				

Jeg ved, hvor jeg kan hente information om seksuel sundhed				
Jeg ved, hvor jeg kan møde andre unge med min sygdom				
Jeg ved, hvordan jeg får hjælp fra kommunen				
Jeg ved, hvor jeg kan få vejledning i forbindelse med uddannelse				
Jeg ved, hvor jeg kan få hjælp, hvis jeg er stresset eller ked af det				

<b>Voksenafdeling/egen læge</b>	<b>Nej</b>	<b>Næsten</b>	<b>Ja</b>	<b>Noter</b>
Jeg kender forskellene på børneafdelingen og voksenafdelingen				
Jeg kender telefonnummeret og telefontid hos min praktiserende læge				

## Bilag 2B. Algoritme for transition hos unge voksne:

<b>Dansk Pædiatrisk Selskab</b> Danish Paediatric Society 	
<b>Titel:</b>	Transition og overgang til voksenafdeling
<b>Forfattergruppe:</b>	Lambang Arianto, <b>Kirsten Boisen</b> , Rikke Beck Jensen, Jens Jakob Herrche Petersen, Stine Møller Sildorf, Jannet Svensson, Grete Teilmann
<b>Fagligt ansvarlige DPS-udvalg:</b>	Ungdomsmedicinsk udvalg
<b>Tovholders navn og mail:</b>	Kirsten Boisen, kirsten.boisen@regionh.dk

Transition

Indholdsfortegnelse

Resume.....	1
Baggrund.....	1
Praktiske retningslinjer.....	3
Monitorering.....	5
Interessekonflikter.....	6
Appendiks.....	6

### Resume

Unge med kroniske sygdomme har særlige behov udover den sygdomsspecifikke behandling, fx rådgivning om prævention, rusmidler, kost og karriere. Desuden er der behov for fokus på psykisk sårbarhed, skift i behandlingsansvar og egenomsorg. Jævnfør Sundhedsstyrelsens specialeplan fra 2017 er transition en kerneopgave i pædiatrien. Transition er en planlagt og struktureret proces, hvor den unge og forældrene forberedes på den unges øgede selvstændighed og ansvar i voksenlivet – og på overgangen til behandling i voksenregi. Selve overgangen til voksenregi betegnes transfer.

Formålet med et transitionsforløb er, at unge med kronisk sygdom støttes til autonomi og udvikler kompetencer, der støtter egenomsorg og behandlingsansvar. Dermed også accept og tro på 'at det er muligt' at tage ansvar for egen sygdom.

Nøgleelementerne i transitionsforløb er:

- Tidlig start af transitionsforløbet (12 år eller ved diagnosetidspunkt)
- Udvikling tilpasset tilgang og kommunikation med fokus på styrker og ressourcer
- Konsultationer der både indeholder selvstændig tid med den unge, og tid hvor forældrene er tilstede ('split visits')
- Samarbejde med modtagende voksenspecialie/almen praksis
- Introduktion til voksenregi og det nye behandlingsteam

## Baggrund

Ungdomsårene kan være en særligt udfordrende periode når det gælder kronisk sygdom. Dette skyldes bl.a. forældrenes ændrede roller, forventninger om den unges gradvist øgede ansvar, større egenomsorg og behandlingsadhærens samt skift i behandlingsteams. Der er derfor behov for et særligt fokus på at optimere den unges overgang fra at være barn til at blive ung og voksen. I samme periode sker et skift fra en familiecentreret til patientcentreret pleje og behandling, den såkaldte transition (1). Planlægning og gennemførelse af systematiske transitionsforløb for unge med kroniske sygdomme er en kerneopgave i pædiatrien jf. specialeplanen fra 2017.

Definitioner:

Transition: en planlagt og struktureret proces, hvor den unge (og forældrene) over tid forberedes på øget selvstændighed og ansvar i voksenlivet – og på overgangen til voksenregi i sundhedsvæsenet. Formålet er at øge den unge patients sygdomsforståelse, egenomsorg og handlekompetence.

Transfer: selve overgangen til voksenregi/almen praksis.

Det er vist i flere studier, at en dårligt planlagt overgang til behandling i voksenregi er associeret med dårlig behandlingsadhærens, alvorlige komplikationer, øget morbiditet og mortalitet (2).

Omvendt er der i flere undersøgelser fundet bedre sygdomsforståelse, mestring, adhærens og patienttilfredshed ved veltilrettelagte transitionsforløb (3). Der er dog ikke stærk evidens for effekten af transition (4), formentligt fordi de fleste RCT studier har afprøvet korte og enkle interventioner og ikke længerevarende systematiske transitionsprogrammer. Flere undersøgelser viser, at unges handlekompetence og livskvalitet øges, hvis man styrker deres kompetencer, relationer og autonomi (5,6).

Sammenlignet med yngre børn har unge med kroniske sygdomme særlige behov udover den sygdomsspecifikke behandling, fx rådgivning om prævention, rusmidler, kost og karriere samt fokus på psykisk sårbarhed. Transition kan ses som en kombination af kompetencer indenfor kronisk sygdom (fx patientuddannelse, egenomsorg og adhærens), ungdomsmedicin (inkl. split visits, information om tavshedspligt, forældrenes rolle og vurdering af risikoadfærd og styrker) samt en passende struktur (fx personaletræning, transitionskoordinator og længere konsultationer) (7).

Der findes flere internationale generelle retningslinjer (1,8–10) samt talrige diagnosespecifikke retningslinjer. Centralt er en tidlig og gradvis udviklingstilpasset forberedelse af både den unge og forældrene, så behandling og ansvar gradvist overgår til den unge.

## Praktiske retningslinjer

<b>Struktur og organisation</b>	Personale
	<ul style="list-style-type: none"><li>· Tværfaglig og ungevenlig tilgang</li><li>· Personaleuddannelse inkl. diskussion af holdninger og værdier</li><li>· En navngiven transitionskoordinator (fx sygeplejerske) for den enkelte unge</li></ul>
	Fysiske rammer
	<ul style="list-style-type: none"><li>· Ungevenlig indretning</li><li>· Uforstyrret lokale</li></ul>
	Organisation
	<ul style="list-style-type: none"><li>· Samarbejde med modtagende voksenspeciale/almen praksis</li><li>· En skriftlig individuel transitionsplan, der er kendt af den unge og forældrene</li><li>· En tilgængelig skriftlig aftale på afdelingsniveau (transitionsprogram)</li></ul>
	Evaluerings/monitorering:
	<ul style="list-style-type: none"><li>· Evaluering og opfølgning af det enkelte transitionsforløb</li><li>· Evaluering og evt. revision af afdelingens transitionsprogram</li></ul>

<b>Barndom</b>	<p>Introducere til et livsperspektiv og forælderrollen</p> <p>Information til forældre om diagnose, behandling, prognose og fremtid</p> <p>Gradvist øget og udviklingstilpasset information og ansvar til barnet</p>
<b>12-14 år</b>	<p>Introducere til transition</p> <p>Introducere til unge konsultationer, der både indeholder selvstændig tid med den unge og tid, hvor forældrene er til stede ('split visits')</p> <p>Introducere til unges patientrettigheder inkl. begrænset/betinget tavshedspligt, informeret samtykke og aktindsigt</p> <p>Udvikling tilpasset samtale om diagnose, behandling, egenomsorg og fremtid</p> <p>Udviklings tilpasset samtale om ungdomsliv</p> <p>Samtaler med forældrene om unges udvikling og forælderrollen</p>
<b>15-17 år</b>	<p>Udarbejde individuel transitions plan i samarbejde med den unge og forældrene med en klar plan (hvad arbejder vi hen imod og forventet tidsplan)</p> <p>Informere løbende om patientrettigheder</p> <p>Støtte forældrenes parathed til at overgive ansvaret til den unge i takt med udviklingen</p> <p>Rutinemæssige split visit konsultationer</p> <p>Rutinemæssig udviklings tilpasset samtale om diagnose, forløb og fremtid</p> <p>Bruge paratheds tjekliste som et oplæg til samtale om sygdom og egenomsorg</p> <p>Vurdere og styrke den unges autonomi og selvstændiggørelse</p> <p>Holde fokus på ressourcer og styrker samt nysgerrig interesse for den unges liv</p> <p>Sikre at ambulante besøg kan foregå i og udenfor skoletid</p> <p>Mindst en planlagt aftale i voksenregi før transfer</p>



<b>Transfer</b>	<p style="text-align: center;">Opdateret medicinsk resume til den unge, den modtagende afdeling og egen læge</p> <p style="text-align: center;">Introducere til voksenregi og det nye behandlingsteam</p> <p>Hvis det er muligt, planlægges selve overgangen til voksenregi, så der tages hensyn til den unges modenhed og præferencer</p> <p style="text-align: center;">Sikre kontaktpersoner i voksenregi</p>
<b>18-24 år</b>	<p>Ungevenlig tilgang og fokus på den modtagende voksenafdeling ('transition efter transfer')</p> <p>Rutinemæssig samtale om diagnose, forløb og fremtid</p> <p>Adressere og evaluere viden og kompetencer for egenomsorg inkl. evt. behov for forældrestøtte</p> <p>Rutinemæssigt adressere ungdomsliv inkl. uddannelse/karriere, sex og fertilitet, psykisk helbred og sund levevis</p>

## Uddybning:

### **Transition i et livsperspektiv**

Unge gennemgår mange overgange i løbet af få år herunder biologiske (pubertetsudvikling), uddannelsesmæssige (skift fra grundskole til ungdomsuddannelse og videreuddannelse/arbejde), og sociale (skiftende relationer til forældre og venner). Unge med kroniske sygdomme skal herudover igennem 'medicinsk' transition og transfer (overgang fra børneunge- til voksenregi) (7,11,12). Børn bør gradvist inddrages i behandling i takt med deres udvikling, mens et egentligt transitionsprogram bør starte omkring 12 års alderen. Ved sygdomsdebut i ungdomsårene startes transitionsforløb med det samme tilpasset den unges udviklingstrin.

Tæt samarbejde mellem pædiatri og den modtagende voksenspeciale bygger bro over strukturelle og behandlingsmæssige forskelle og resulterer i en bedre overgang for den unge. Samarbejde er med til at sikre et højt fagligt niveau med ensartet behandling. Dette samarbejde kan fx etableres ved hjælp af fastlagte fælleskonferencer og/eller fælleskonsultationer op til transfer (10).

### **Mødet med den unge patient**

Konsultationer med unge bør tilrettelægges fleksibelt, så de både kan ske i og udenfor skoletid. Split visit modellen giver plads til selvstændig samtale med den unge og samtidig involvering af forældrene. Ungesamtaler kan være med til at vurdere og styrke den unges autonomi og selvstændiggørelse, samt være med til at holde fokus på ressourcer og styrker og

give plads til nysgerrig interesse for den unges liv fx via HEADS-modellen ([http://paediatri.dk/images/dokumenter/vejl\\_2015/samtalen\\_med\\_den\\_unge\\_patient.pdf](http://paediatri.dk/images/dokumenter/vejl_2015/samtalen_med_den_unge_patient.pdf)).

Unge og deres forældre bør introduceres til unges patientrettigheder inkl. begrænset/betinget tavshedspligt, informeret samtykke og aktindsigt – og informationen gentages i takt med den unges udvikling (13).

#### Udviklingstilpasset ungevenlig kommunikation

- er empatisk, anerkendende og ikke-fordømmende
- har fokus på biologiske, psykosociale, uddannelses- og karrieremæssige behov og milepæle
- foregår i uforstyrrede rammer

Undervisning i behandling og egenomsorg er vigtigt - også for unge, der har været syge fra fødslen eller tidligt i livet. Undervisningen skal tilrettelægges efter de unges egne ønsker, interesser og udviklingstrin - og kan foregå individuelt eller i grupper. En parathedstjekliste er ikke en 'eksamen', men kan være et oplæg til samtale med den unge og forældrene om sygdom og egenomsorg (se bilag for eksempler) (14).

Transition kan integreres i de eksisterende ambulante samtaler eller tilbydes som ekstra tilbud parallelt med vanlige kontroller. Der kan arrangeres fællesklinikker med voksenspecialet eller ambulante besøg med deltagelse af transitionskoordinatoren (fx kontaktsygeplejerske).

#### **Den unges forældre/primære omsorgspersoner**

Forældrene er som hovedregel den unges vigtigste ressourcepersoner, og særligt når det gælder unge med kroniske sygdomme, er der behov for forældrenes støtte og engagement. Mange forældre har behov for særlig støtte og sparring i denne periode fx vedrørende:

- Hvordan forældrene bedst kan støtte den unge i transitionen
- Hvordan forældrene gradvis kan overdrage ansvar til den unge
- Konflikt håndtering

Dette kan bl.a. ske via samtaler med forældrene, gruppeforløb, undervisning i grupper, forældre aftner med fokus på generelle ungdomstemaer og information om patientforeninger, hvor forældre kan møde andre forældre.

#### **Transfer**

Der kan med fordel udarbejdes et oplæg/resumé forud for transfer inkl. sygdomsdebut og status for sygdomsaktivitet, behandlingsforsøg og aktuel behandling, den unges funktionsniveau og aktuel uddannelse samt væsentlige psykosociale forhold.

Introduktion til det nye behandlingsteam kan blandt andet ske ved

- fælleskonsultation med deltagelse af repræsentanter fra begge teams
- skriftligt materiale
- elektronisk materiale fx hjemmeside eller app
- besøg på voksenafdelingen

For at undgå, at den unge 'tabes' i overgangen, bør der planlægges mindst en konsultation i voksenregi ved den afsluttende fælleskonsultation/afslutning fra pædiatrisk regi. NICE guidelines anbefaler, at den unge ser den samme læge/sygeplejerske minimum 2 gange efter transfer for at sikre kontinuitet.

## Monitorering

Såvel det individuelle transitionsforløb som transitionsprogrammet bør monitoreres og evalueres (2,15).

Forslag til monitoreringsredskaber:

- Parathedstjekliste/-vurdering (eksempel i bilag)
- Udeblivelser
- Frekvens af uplanlagte indlæggelser og akutte besøg
- Sygdomskontrol (fx HbA1c, lungefunktion, sygdomsaktivitet)
- Livskvalitet (generel eller helbredsrelateret)
- Egenomsorg og adhærens
- Patientoplevelser/tilfredshedsundersøgelser

## Interessekonflikter

Forfattergruppen har ingen interessekonflikte.

## Appendiks

Eksempler på Parathedstjeklister :

Dansk parathedstjekliste: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/ungdomsmedicinsk-videnscenter/transitionsforloeb/til-sundhedsprofessionelle/Documents/parathedstjeklisten.pdf>

TRAQ: <https://www.etsu.edu/com/pediatrics/traq/registration.php>

[https://www.rch.org.au/transition/factsheets\\_and\\_tools/transition\\_checklists/](https://www.rch.org.au/transition/factsheets_and_tools/transition_checklists/)

<http://www.sickkids.ca/pdfs/good2go/41196-Patient%20readiness%20checklist.pdf>

**Link til DPS vejledning: Samtalen med den unge patient:**

[http://paediatri.dk/images/dokumenter/vejl\\_2015/samtalen\\_med\\_den\\_unge\\_patient.pdf](http://paediatri.dk/images/dokumenter/vejl_2015/samtalen_med_den_unge_patient.pdf)

**Links til nyttige ressourcer og websites:**

<http://www.transitionsforlob.dk>

<https://www.nice.org.uk/guidance/ng43>

[http://webarchive.nationalarchives.gov.uk/20130123205838/http://www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH\\_4132145](http://webarchive.nationalarchives.gov.uk/20130123205838/http://www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH_4132145)

<http://www.rch.org.au/transition>

<http://www.sickkids.ca/good2go>

<https://www.gottransition.org/resources/index.cfm##six>