

Nye, skærpede visitationskriterier Center for Sjældne Sygdomme-Afdeling for Børn og Unge, Rigshospitalet (CSS-ABU)

CSS-ABU har revideret og skærpet visitationskriterierne, da der er behov for at prioritere enhedens ressourcer for at kunne tilbyde hjælp til de børn der har det største behov.

Revisionen er udarbejdet på baggrund af følgende dokument:

<https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boern-og-unge/sjaeldne-sygdomme-center-5004/Documents/henvisningskriterier-css-auh-rh.pdf>

De reviderede visitationskriterier gælder i første omgang udelukkende for CSS-ABU og skal på sigt koordineres med CSS-Aarhus Universitetshospital samt CSS for voksne, Genetisk Afdeling, Rigshospitalet.

Kriterierne anvendes ved visitation af nyhenviste patienter og ved vurdering af igangværende patientforløb i CSS-ABU.

Hovedkriterier for henvisning

Patienter med sjælden (max. 1-2 ud af 10.000) genetisk eller formodet genetisk, **og** kompleks sygdom (herunder involvering af ≥ 2 organer), **og** alder <18 år (undtaget patienter med en metabolisk sygdom fraset PKU (voksne med PKU følges i CSS i KGA, RH)) kan henvises til CSS-ABU, hvis patienten derudover opfylder minimum ét af nedenstående kriterier:

- Sygdom/tilstand, hvor diagnostik, behandling, rådgivning og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab
- Behov for koordinering af den sygdomsspecifikke multidisciplinære og tværfaglige indsats
- I henhold til Specialeplanen: Behov for højt specialiseret diagnostik/behandling

Udgangspunkt for visitation

Et CSS-forløb skal kunne bidrage med:

- specialiseret viden og erfaring til et givet patientforløb
- patientbehandling, som kræver højt specialiseret viden på sjældneområdet
- at etablere samarbejde mellem højt specialiserede sygehusafdelinger, eller andre faggrupper, som f.eks. behandling og rådgivning ved diætist

Meget sjældne/unikke diagnoser

Som følge af den nu udbredte adgang til omfattende genetiske analyser (helgenom-sekventering) bliver der i stigende grad diagnosticeret børn (og voksne) med unikke genvarianter, hvis helbredsmæssige konsekvenser er sparsomt beskrevet. For mange kan et CSS-forløb derfor kun bidrage med mere overordnet viden og en generaliserbar ekspertise fra tilliggende diagnoser. For disse patienter kan tilbydes ét rådgivende besøg med anbefalinger for videre opfølgning i lokal

specialafdeling eller hos egen læge.

Stillingtagen til, om der kan tilbydes et enkeltstående ambulant besøg, afgøres ved visitationen.

Ovenstående hovedkriterier er ligeledes gældende ved visitationen.

Uafklarede patienter med sandsynlig syndromdiagnose

Børn kan henvises med mistanke om genetisk sygdom på baggrund af organ- eller ekstremitetsmisdannelse, dysmorphe træk, abnorm og evt. asymmetrisk vækst, forsinket udvikling, og specifik abnorm adfærd eller en kombination af disse symptomer. CSS foretager vurdering og tager stilling til indikation for genetisk udredning, behandling og opfølgningsprogram, samt hvor patienten skal følges fremover.

Ovenstående hovedkriterier er ligeledes gældende ved visitationen.

Vedrørende kromosomabnormiteter inkl. mikrodeletioner/duplikationer

Patienter med kromosomabnormiteter inkl. mikrodeletioner/duplikationer skal opfylde ovenstående hovedkriterier, særligt kompleks sygdom med multiorganinvolvering, før henvisning til CSS er relevant. Et eksempel er 22q11 mikrodeletionssyndrom, hvor fænotypen afgør om forløb i CSS er relevant. Patienten kan evt. henvises mhp. information om selve sygdommen og somatisk opfølgningsbehov eller til en afklarende konsultation, hvis der er tvivl om en given abnormitet er sygdomsforklarende eller blot et tilfældigt eller samtidigt fund. Med den øgede anvendelse af omfattende genetisk analyse ses det ikke sjældent, at en patient både har en "Copy Number Variation" (cnv) og en anden genetisk sygdom eller tilstand. En sådan problematik kan dog med fordel vurderes i klinisk genetisk regi.

Børn med igangværende forløb i CSS

Der vil være børn med en sjælden diagnose og igangværende forløb i CSS, som opfylder ovenstående hovedkriterier, men aktuelt ikke har behov for den højt specialiserede kontrol og/eller behandling. De kan efter individuel vurdering afsluttes til egen læge eller samarbejdende børneafdeling med en plan for opfølgning. Der vil altid være mulighed for at konferere med eller at genhenvise til CSS, hvis der kommer forværring af eller debut af nye symptomer som led i den sjældne sygdom.

Metaboliske sygdomme

Børn og voksne med metaboliske sygdomme ("inborn errors of metabolism") skal henvises til CSS-RH (excl. Neuronale ceroid lipofuscinoser, som håndteres på CSS-AUH, og voksne med PKU). Der er ofte et behov for lokal udredning/behandling, særligt ved akutte symptomer.