

Velkommen til Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (Center for Inherited Metabolic Diseases)

CIMD



Center for Medfødte Stofskiftesygdomme er et højt specialiseret center for udredning og behandling af børn og voksne med medfødte stofskiftesygdomme fra hele Danmark

CIMD

Centre Inherited Metabolic Diseases
Paediatrics - Clinical Genetics
Copenhagen University Hospital



Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD)

CIMD (Center for Inherited Metabolic Diseases) er et landsdækkende center for udredning og behandling af børn og voksne med medfødte stofskiftesygdomme i Danmark. Sygdommene er sjældne og arvelige: De kan påvirke mange organer med mange forskellige symptomer og har en kompliceret biokemi. Sundhedsstyrelsen har derfor placeret en højt specialiseret, landsdækkende funktion for disse sygdomme på Rigshospitalet.

I CIMD tager vi os af screening af nyfødte, udredning, behandling, registrering, undervisning, vidensopsamling og forskning i medfødte stofskiftesygdomme, herunder PKU, som håndteres i Center for PKU. CIMD er forankret i BørneUngeAfdelingen og Klinisk Genetisk Afdeling (Metabolisk Laboratorium, og Molekylærgenetisk Laboratorium) og har mange samarbejdsflader, herunder Neonatalklinikken, Pædiatrisk Ernæringsenhed, og flere andre afdelinger på og uden for Rigshospitalet. Vi udvikler ny medicin i Afprøvningsenheden for Sjældne Sygdomme.

CIMD har et tæt internationalt samarbejde med lignende centre over hele verden, og er akkrediteret, som fuldgældigt medlem af Det Europæiske Referencenetværk for Metaboliske sygdomme, MetabERN (se <https://metab.ern-net.eu/>).

Ambulante besøg i CIMD

I det følgende kan du læse en kort beskrivelse af, hvad et ambulante besøg i CIMD indeholder, og hvordan det foregår.

Indkaldelse og fremmøde

Du får din første indkaldelse via brev eller i e-boks. Du skal udfylde de medsendte skemaer om samtykke, stamoplysninger, 'Min Sundhedsplatform' m.fl. og tage dem med ved første besøg.

Det ambulante besøg foregår i Børneungeambulatoriet, afsnit 5004. Du skal tjekke dig ind ved skærmen, når du ankommer. Der kan være ventetid pga. akutte patienter eller andre uforudsete hændelser, som vi er nødt til at håndtere.

Husk altid at melde afbud, hvis du bliver forhindret i at møde op på aftalt tid, så kan andre få glæde af tiden.

Hvem skal med ved besøget udover barnet eller den voksne med sygdommen?

Børn skal medbringe begge forældre, og voksne skal medbringe ægtefælle eller anden bisidder, da det, vi skal gennemgå ved det ambulante besøg som oftest er kompliceret og svært at huske. Det er vigtigt, at begge forældre til et sygt barn er informeret på samme niveau om behandlingen og det, der skal ske på hospitalet og derhjemme. Ved konsultationen medvirker læge med speciale i metaboliske sygdomme, en sygeplejerske, og hvis relevant en metabolisk diætist, en sondesygeplejerske, en socialrådgiver, tolk mfl.

Konsultation og undersøgelse

Konsultationen består af en samtale omkring de symptomer, barnet/den voksne patient har, og derudover taler vi generelt om sygdommen, arvegang, behandling og hjælpeforanstaltninger.

Vi laver også en almindelig lægeundersøgelse og måler barnets/patientens højde og vægt og tager blodprøver og nogle gange urinprøve.

- Kostgennemgang: Mange stofskiftesygdomme behandles med en speciel kost. Kosten vil derfor blive gennemgået nøje af en diætist. Du kan blive bedt om at lave en registrering af din kost før det ambulante besøg.
- Under sygdom skal nogle patienter følge en bestemt kostplan, der hedder: Hjemme-akut-regime, som udregnes efter alder og vægt.
 - Hvis sygdommen skal behandles med hjemme-akut-regime, vil diætisten informere om/opdatere dette. De personer, som normalt hjælper med akut-regimet i hjemmet, kan blive bedt om at gennemgå den praktiske gennemførelse af regimet, så vi er sikre på, at alt er forstået korrekt.
- Sygeplejersken vil kunne hjælpe med forhold omkring det at leve med en kronisk sygdom og kan også tilbyde egne konsultationer, fx for unge med stofskiftesygdomme.
- Socialrådgiver vil enten være med ved besøget eller kan kontaktes, således at vi kan få overblik over de behov, som kommunen skal orienteres om og hjælpe med ansøgninger.
- Blodprøver på børn bliver taget i "Blodprøvetagning for børn" på afsnit 5002 (opgang 5, stuen). Alle vore bioanalytikere er rutinerede og vant til børn; alle børn bør lokalbedøves med specielt plaster, som udleveres ved konsultationen. Voksne får taget blodprøver i voksenblodprøvetagningen.
 - **Blodprøverne skal tages 2-4 timer efter sidste måltid – dette skal familierne/patienten selv være opmærksomme på og planlægge måltidet i forhold til det ambulante besøg**
- Plan for fremtidig behandling lægges ved afslutningen af besøget. Såfremt du skal fortsætte i CIMD vil du få en ny tid tilsendt med post (for børn under 15) eller via e-boks (for voksne og børn over 15 år). Tiden kan også ses i Min SP.
- Kontakt til andre patienter? Spørg os, hvis I vil tale med andre med lignende sygdomme, så vil vi hjælpe med at etablere kontakt gennem vore kontakter, via organisationen "Sjældne Diagnoser" eller via patientforeninger.

Hvem er vi

Personalet i CIMD består af:

Læger

- Allan M. Lund, overlæge, dr.med., leder for CIMD
- Sabine Grønberg, overlæge, dr.med.
- Mette Cathrine Ørngreen, læge, dr.med.

Sygeplejersker/sygeplejekoordinatorer

- Ea Lilleås
- Bolette Petersen
- Anette Biller
- Karin Thygesen

Diætister

- Helle Vestergaard, diætist, cand.scient.
- Camilla Diana B. Carøe, diætist, cand.scient.
- Mette Bay Mortensen, klinisk diætist
- Anne Mette Terp Raun, diætist, cand.scient.
- Helle Rasmussen, klinisk diætist

Socialrådgiver

- Annbrit Sass Nielsen

Sekretærer

- Mercedes Rosales Sanchez
- Hanne Dissing Wøhlk

Center for PKU

- Se centrets hjemmeside

Kontakt og kommunikation

Ved konsultationen får du udleveret et kort, hvorpå der står, hvem der er din behandlingsansvarlige læge, kontaktsygeplejerske og kontaktdiætist, samt kontaktoplysninger til sekretærerne.

Du kan kontakte sekretærerne på tlf. 35455003 i tidsrummet 8.00-10.30 og 13.00-14.30. Se i øvrigt det udleverede kort.

Bestilling og ændring af tid

Ring til sekretærerne, hvis du har brug for at bestille en ny tid eller ændre en eksisterende tid.

Afbud

Husk altid at melde afbud, hvis du ikke kan møde til en aftalt kontrol. Hvis det drejer sig om et afbud på dagen for kontrollen, bedes du ringe til sygeplejerskerne (35454788) i stedet for sekretærerne.

Ved spørgsmål om sygdom

Ring til sygeplejerskerne (tlf. 35454788 eller som angivet på kontaktkort) ved akut opstået sygdom eller andre presserende spørgsmål til plejen og behandlingen af den metaboliske sygdom. Du skal som vanligt kontakte din egen læge, hvis du har spørgsmål om fx infektionssygdomme, som ikke direkte hænger sammen med den metaboliske sygdom.

Brug telefon til diætisterne (se kontaktkort) ved spørgsmål til diæten eller gennemførelse af akut-regime-behandlingen.

Min Sundhedsplatform (Min SP)

Min sundhedsplatform holder dig opdateret om, hvad der skrives i journalen, fx svar på blodprøver og diætændringer, ligesom du kan kontakte din kontaktlæge gennem Min SP. Vær opmærksom på, at almindelig e-mail ikke er en sikker kommunikation, og al kommunikation mellem læge og patient skal foregå i Min SP. Almindelige e-mail med patientdata eller vedrørende navngivne patienter besvares ikke. **Sørg derfor for at blive oprettet i Min SP.**

Yderligere information

Du kan få flere oplysninger om CIMD på <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boerne-unge-klinikken/center-for-sjaeldne-sygdomme/CMS/Sider/default.aspx>

E-mail

Kontakt CIMD om generelle forhold ved at skrive til: css-rigshospitalet@regionh.dk

Postadresse

Center for Medfødte Stofskiftesygdomme
BørneUngeAfdelingen
Juliane Marie Centret 4062
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
2100 København Ø

Hvad er en stofskiftesygdom?

Fra mad til energi og udvikling - stofskiftet

Sundhed er afhængig af god ernæring, herunder tilførsel af hovednæringskilderne æggehviteprotein (protein), fedt (lipid), sukker (kulhydrat) og mikronæringsstoffer (fx vitaminer), samt optagelse og omsætning af disse næringsstoffer i kroppen. Den samlede proces, hvor alle disse bestanddele i mad omsættes i kroppen, kaldes stofskiftet. Et velfungerende stofskifte er forudsætningen for sundhed, herunder vækst, psykisk udvikling, dannelse af energi, opretholdelse af kropsfunktioner, modstandskraft over for infektioner og evnen til at reproducere os og meget andet.

Stofskiftesygdom

Hvis der er en defekt i stofskiftet, betyder det, at omsætningen ikke forløber korrekt. Stofskiftet er styret af gener i arvemassen, og defekter (eller såkaldte gen varianter) i disse gener, kan derfor gøre stofskiftet defekt og dermed forårsage en stofskiftesygdom.

Når en variant i et gen forårsager en stofskiftesygdom, er det fordi det enzym, som det pågældende gen normalt laver, får en dårlig funktion. Resultatet bliver et stop i stofskiftet – en stofskifteblokade, som medfører ophobning af giftige stofskifteprodukter og mangel på andre. Det er ophobningen og manglen, som medfører sygdom.

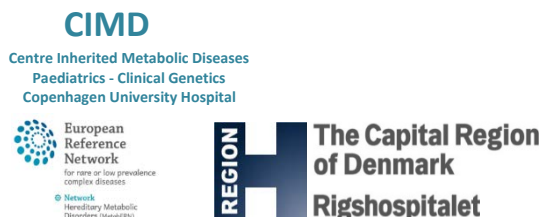
Symptomer på stofskiftesygdom

Nogle stofskiftesygdomme viser sig tidligt i livet, få dage efter fødslen, men de kan vise sig på alle tidspunkter af livet. Stofskiftesygdomme kan forårsage en meget lang række symptomer. Hos nyfødte og små børn giver det ofte meget akutte, såkaldte forgiftningssymptomer med syre/base forstyrrelser i blodet, lavt blodsukker og forhøjet ammonium. Symptomer på dette kan være slaphed, dårlig spiselyst, opkastninger, vejrtrækningsproblemer, kramper og påvirket bevidsthed og koma. Ved andre stofskiftesygdomme er der mere langsomt fremadskridende, senere debuterende symptomer.

Behandling og rådgivning

Mange stofskiftesygdomme kan behandles med en speciel diæt, vitaminer, forskellige supplementer og speciel medicin. I nogle tilfælde er intensiv behandling nødvendig, herunder med dialyse og transplantation. Alle familier med en stofskiftesygdom tilbydes genetisk rådgivning og tilbud om fosterdiagnostik.

Ved tidlig og relevant behandling, et godt kontrolprogram, uddannelse og rådgivning af familien kan mange symptomer og komplikationer forhindres eller minimeres. På trods af disse genetiske og behandlingsmæssige fremskridt udgør medfødte stofskiftesygdomme dog en betydelig behandlingsmæssig udfordring for patienterne, deres familier og for lægerne.



De vigtigste praktiske punkter i denne pjece

- Meld altid afbud i god tid, hvis du ikke kan på den tid, du har fået – ring til sekretærerne på 35455003 i tidsrummet 8.00-10.30 og 13.00-14.30
- Besøg foregår i Børneambulatoriet afsnit 5004
- Tjek ind ved skærmen, når du ankommer
- Medbring om muligt bisidder, fx bør begge forældre til et sygt barn medvirke
- Udfyld og medbring de med indkaldelsen fremsendte skemaer
- Husk kostregistrering, hvis du er blevet bedt om at udfærdige en sådan
- Blodprøver skal tages 2-4 timer efter sidste måltid
- Kontakt CIMD på 35454788 ved spørgsmål
- Opret dig i min sundhedsplatform (Min SP) - herigennem kan du se notater, analyseresultater og sende e-mail til din kontaktlæge