

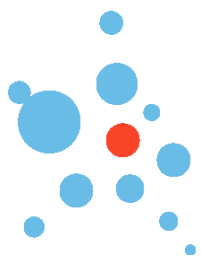
A young woman with blonde hair is captured mid-jump on a blue trampoline. She is wearing a purple and blue patterned t-shirt and white leggings. The trampoline is set in a lush green garden with dense foliage in the background. The text is overlaid on the image in a white, serif font.

Overgange
fra barn til voksen

18 år-----og hvad så?

En sjælden diagnose men ikke
en sjælden historie

Liselotte Wesley Andesen



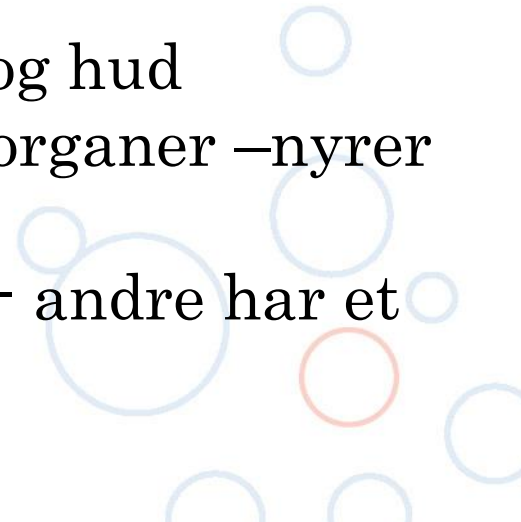
Overgange- fra barn til voksen

Sjældne Diagnoser



Julia har Tuberøs Sclerose

- En sjælden diagnose– 2 gener involveret TSC1/TSC2
- ~700 i Danmark
- Neurocutan sygdom –tubera/knuder i hjerne og hud
- Central nervesystemet er påvirket og mange organer –nyrer mfl, ofte epilepsi og adfærdsforstyrrelser
- Varierende penetrens – nogle helt normalt liv- andre har et funktionsniveau på 1 år hele livet



Overgange- fra barn til voksen

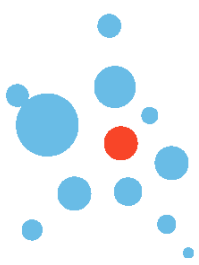
Sjældne Diagnoser

Blev fulgt på CSS Skejby til hun fyldte 18



Pædiateren var tovholder dvs havde overblik over
-hvornår der var tid til kontrolscanninger af
nyrer og hjerne

- hvornår der skulle foretages EEG målinger
i forbindelse med anfaldsændringer
- hvornår der skulle foretages psykologisk udredning
- hvornår der skulle foretages dermatologisk
undersøgelse/behandling



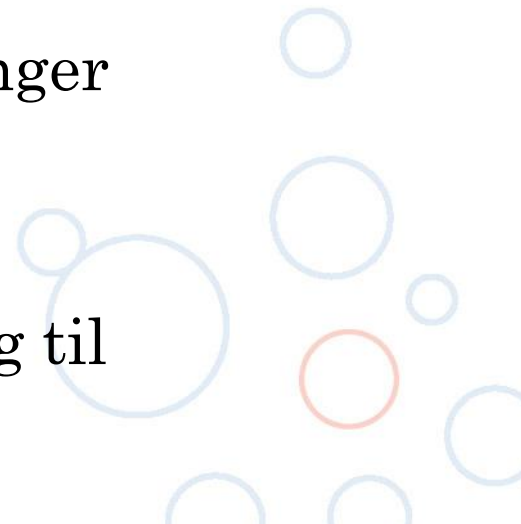
Overgange- fra barn til voksen

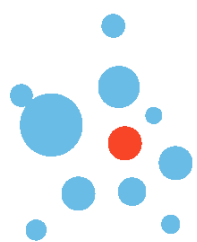
Sjældne Diagnoser

Pædiateren

- fulgte epilepsien og anfaldsudviklingen
- ordinerede/ændrede anti-epileptika mm når der var behov
- fulgte udviklingen i nyre- og hud forandringer
- udvikling i forandringer i adfærd mm

Dvs- pædiateren havde en holistisk tilgang til behandlingen Tuberos Sclerose





Overgange- fra barn til voksen

Sjældne Diagnoser

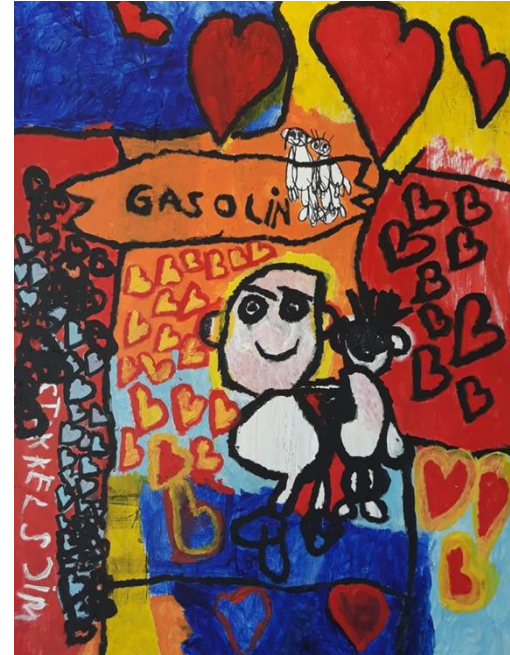
Ved 18 år forsvandt den holistiske tilgang

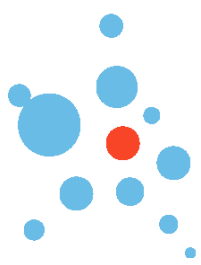
Behandlingen blev organspecifik

- Voksen neurologen fokuserede på epilepsien
- Voksen nyrekirurgen fokuserede på nyre-operation
- Voksen nyremedicineren fokuserede på medicinsk behandling af nyrerne
- Voksen dermatologen fokuserede på den dermatologiske behandling
- etc

Ingen koordinerede behandlingen

Ingen var tovholder





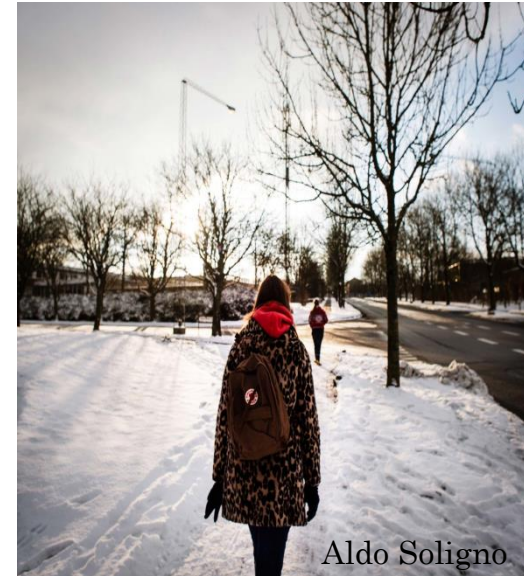
Overgange- fra barn til voksen

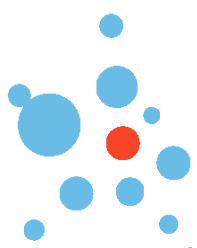
Sjældne Diagnoser

Den manglende overlevering fra barn til voksen betyder at:

- flere voksne er havnet i ingenmandsland
- ikke blevet fulgt med kontrolscanninger af fx nyrer

Og hvor er de voksne der er faldet ud?
Hvordan finder vi dem?





Overgange- fra barn til voksen

Sjældne Diagnoser

Voksen patienten i centrum

- Voksenlæger med fokus på de sjældne
- ~Nye problemstillinger med voksenlivet
- Fx øget forekomst af angst og depression ved TSC

- Samarbejde på tværs af specialer

- Tovholder funktion- koordinering af behandling i voksenlivet
- ~ især vigtigt hvor der er ny behandling, der påvirker flere organer som hos TSC, der skal monitoreres på tværs af specialer



Overgange- fra barn til voksen

Sjældne Diagnoser

