

# At finde patienterne...



# At gen-finde patienterne...













# Særlige udfordringer for sjældne sygdomme

- **Registrering af sjældne specifikke diagnoser:**
  - Klassifikationen er mangelfuld = diagnoserne er ikke entydige
  - Nye diagnoser opstår konstant
  - => Genfinding er ufuldstændig
- **Betydningen af specifik registrering i søgbar database**
  - Ligeså vigtig for sjældne sygdomme
  - Forskning
  - Best practise/kvalitets udvikling
  - Behandling

# Fortløbende registrering af forløb i kvalitetssikrings øjemed (RAREDIS):

variable	content	variable	content
Gestational age (weeks days)	41 2	Birth length(cm, 1 decimal)	50
Birth weight (grams)	2600	Cranial circumference (cm)	35
<a href="#">View details and edit</a>			

Surgery date:10-09-2009

	inclusion	surgery	3m	1y	2y	3y	5y	8y
parents								
birth								
surgery								
evaluation								

## Details from registrations

Date	Cranial circumference	Cranial width	Cranial length	Cephalic Index
<a href="#">Before surgery (baseline) (21-07-2009)</a>	39.5	9.5	15	63.33
<a href="#">3 months after surgery (20-01-2010)</a>	45	13	15,5	83.87
<a href="#">1 year after surgery (01-09-2010)</a>	47.3	13	17	76.47
<a href="#">Age 2 years (16-11-2011)</a>	50.0	13.6	17.4	78.16
<a href="#">Age 5 years (10-12-2014)</a>	51,5	14	18.1	77.35
<a href="#">Age 3 years (15-01-2013)</a>	50.3	13.7	17.8	76.97

# Særlige udfordringer for sjældne sygdomme

- Mange forskellige databaser
  - CF (Cystisk Fibrose) registreret
  - Læbe-gane spalte
  - Genetisk øjensygdomme på Kennedy Centret
  - PKU (phenylketonuri)
  - Hæmofili
  - Huntingtons chorea
  - m.fl.

# Anbefalinger fra strategien

- Etablere overblik over databaser for sjældne sygdomme
- Støtte nationale databaser der giver overblik over forekomst og forløb for mange sjældne diagnoser, f.eks Raredis
- Styrk centrene og beting dette af registrering, forskning og kvalitetsudvikling

