



Behandling og opfølgning af patienter > 18 år med medfødte komplekse sjældne sygdomme på Rigshospitalet

Birgitte Rode Diness, cheflæge Afdeling for Genetik Rigshospitalet



De sjældne er samlet set ikke
sjældne

Medfødte, komplekse, livslange
ofte alvorlige sygdomme

Ingen "pakkeforløb", ingen
businesscase, ringe kendskab i
sundheds- og socialsystem



Oliver

- **Overvækst syndrom**
- Oliver har siden tidlig barndom har overvækst af sit højre ben. Han blevet opereret flere gange, men det vokser fortsat i perioder. Benet er nu så stort, at han ikke længere kan passe sit arbejde som mekaniker pga. smerter og benet hæver i løbet af dagen. Oliver har også begyndende hjertesvigt, og han har været i tvivl om han tør stifte familie med sin kæreste Karoline.
- Luu et al, Genetics in Medicine 2021: Safety and efficacy of low-dose PI3K inhibitor taselisib in adult patients with CLOVES and Klippel–Trenaunay syndrome (KTS): the TOTEM trial, a phase 1/2 multicenter, open-label, single-arm study
- <https://www.allstripes.com/blog/growing-up-i-was-different-from-everyone-else>

Louise

- **Cancerprædispositions syndrom**
- Louise blev behandlet for en hjernesvulst som 5-årig og blev på daværende tidspunkt diagnosticeret med Cowden.
- Hun har tre børn med forskellige fædre, som ikke har arvet lidelsen. Hun har et flexjob pga. mildt neurologisk handicap som følge af kræftsygdommen. Hun bor på Falster.
- Louise er i øget risiko for kræft i skjoldbruskkirtlen, brystet, livmoderen, nyrerne og tyktarmen, samt modermærkekræft og bør tilbydes forebyggende scanninger.
- Louise er afsluttet fra mammografikontrol pga. udeblivelser.
- <https://themighty.com/topic/cowden-syndrome/cowden-syndrome-things-to-know-rare-disease>

Agnete

- **En udiagnosticeret sjælden sygdom**
- Agnete har en sjælden sygdom, der endnu ikke er diagnosticeret. Agnetes sygdom har medført, at hun både har synstab, høretab og kræft flere steder på kroppen. I hverdagen betyder det, at Agnete skal bruge meget tid på hospitalet for at få taget blodprøver og gå til kontroller. Det gør det svært at passe studiet på CBS.
- Agnetes gynækolog føler sig ikke i stand til at behandle hendes blødningsforstyrrelse, kan de være relaterede til det underliggende syndrom?

National situation

- CSS i Aarhus med delt ledelse mellem børneafdeling, genetisk afdeling og afdeling for hormonsygdomme. Murstensløst samarbejde, dækker også voksne
- Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme (CAKS) OUH, ser en del voksne
- CSS RH, ledet fra børne- ungeafdelingen, dækker visse voksne



Viden
Koordination
Visitation
Transition



Udvikling

- Flere diagnoser
- Flere behandlingstilbud
- Større andel diagnosticeres som voksne
- Flere overlever
- Nyt børnehospital, Mary's

⇒ Nedsat arbejdsgruppe,

⇒ Udviklet plan

"Samlet set må vi konstatere, at CSS i sin nuværende form ikke kan varetage patientgruppens behov på en tilstrækkelig måde og med den fornødne faglige kvalitet"

CSS-KGA

- Ny enhed til 1800 voksne under "CSS-paraplyen"
- Placeret i Afdeling for Genetik
- Klinisk genetiske speciallæger større rolle
- Håndslag om koordination mellem voksenspecialer
- Ressourcetilførsel til området –svt. ca 3 læger og 3 forløbskoordinatorer og drift
- Gradvis indfasning 2024-2026. Første diagnoser åbner 1.9.24.

Grundlag ved beslutningsprocesser

Tæt samarbejde med patientorganisationen
Den nationale strategi for sjældne sygdomme
Ekstensivt afklaringsarbejde i RKKP regi
Systematisk indhentning af erfaringer fra Aarhus
Internationale erfaring

Forventet outcome

Nedsat morbiditet og mortalitet
Bedret koordination, adgang til multidisciplinær vurdering
Øget vidensopbygning, -> mindre diagnostisk forsinkelse
Bedre adgang til nationale og internationale eksperter (ERN mm.)

Konkret forventet forbedring

Tildeling af PAL og forløbskoordinator,
tilpasset forløbsform

Louise – program koordineret og opdateret
herfra men udført lokalt

Oliver – mulighed for nye behandlinger

Agnete – koordineret besøg,
ressourcenummer til gynækolog, deltagelse i
Hackaton

Patienten som uddannelsesressource, CSS
som et vigtigt videnscenter i sundhedsvæsenet

Forløbstyper

En af følgende:

- Møde flere samme dag: Multidisciplinært koordineret fremmøde
- CSS tilstedeværelse ved kontrol i anden afdeling ("Sjældne knap")
- Alm kontrol i CSS
- "Den lille model": Årlig telefon eller videokonsultation

Fast kontaktpersoner i centret

Kontaktmulighed for praktiserende læge mfl.

Hvem tilbydes forløb i centret?

Nye grupper:

- Udiagnosticerede
- Overvækst
- Cancerprædisposition

Grupper som følges i det nuværende CSS tilbud

- Sjældne metaboliske lidelser (landsfunktion)
- Marfan, NF, TS (der forventes at være en del patienter som ikke aktuelt er tilknyttet center)
- "Øvrige" (herunder enkelte patienter med behov for multidisciplinær opfølgning fra mange grupper)

Hvem bliver det ikke

Grupper med velfungerende nuværende tilbud

Alle med oplevet behov



UGA

(det betyder "slut" på DNAsk)



Forløbskoordinator (FK) deltager i konsultation i CSS-BUA ved transition

FK kontakter nyhenvist pt og afklare præferencer i fht behandling, lokalitet, modalitet (virtuelt tlf etc).

Forløbsteam mødes
Lægefaglig behandlingsplan afklares (hvilke kontroller, besøg, BAL, PAL skal tilbydes)

FK iværksætte program, træffe aftaler med andre på RH, i regionen, tværsektorielt

Læge skriver oplæg til evt aktører udenfor CSS (egen læge, lokal sygehus)

Multidisciplinær patient

Multidisciplinært besøg i CSS-KGA med deltagelse af andre specialister	Telefonisk opfølgning prøvesvar mv* 1-3	Telefonisk koord-kons med FK	Multidisciplinært besøg i CSS-KGA med deltagelse af andre specialister
--	---	------------------------------	--

Besøg i specialafdeling med deltagende sjældne BAL	Telefonisk opfølgning prøvesvar mv* 1-3	Telefonisk koord-kons med FK	Besøg i specialafdeling med deltagende sjældne BAL
--	---	------------------------------	--

Patient der følges i andet klinisk speciale

Stabil patient m ønske eller behov for fremmøde

Ambulant besøg CSS-KGA	Telefonisk koord-kons med FK	Ambulant besøg CSS-KGA	OS V
Virtuel årskontrol	MinSP koord-kons med FK	Ambulant besøg CSS-KGA	OS V

Stabil patient, evt. uden akt behandling, virtuel præference