



Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Dato: 15. december 2015
Enhed: Sygehuspolitik
Sagsbeh.: DEPRATH
Sagsnr.: 1507091
Dok. nr.: 1839741

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 12. november 2015 stillet følgende spørgsmål nr. 79 (Alm. del) til sundheds- og ældreministeren, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Liselott Blixt (DF).

Spørgsmål nr. 79:

”Vil ministeren oplyse, hvordan henvendelserne til de to danske centre for sjældne sygdomme fordeler sig på diagnoser?”

Svar:

Til brug for min besvarelse har ministeriet indhentet bidrag fra henholdsvis Region Midtjylland og Region Hovedstaden, som oplyser følgende:

Region Midtjylland:

”Tabel 1 omfatter diagnosticerede patienter, der følges i regi af Center for Sjældne Sygdomme på Børneafdelingen, AUH, pr. 30. november 2015 fordelt på aktionsdiagnose. Listen er fremkommet ved et udtræk af RAREDIS, som er patientdatabasen i Center for Sjældne Sygdomme på Børneafdelingen, AUH. Langt størstedelen af de diagnosticerede patienter (93 %) udgøres af gruppen DQ00-DQ99: Medfødte misdannelser og kromosomanomalier. Fordelingen inden for denne gruppe ses af tabel 2.

Tabel 1:

	Antal patienter	Andel
Neoplasmer [DC00-DD48]	7	1%
Endokrine, ernæringsbetingede og metaboliske sygdomme [DE00-DE90]	43	3%
Psykiske lidelser og adfærdsmæssige forstyrrelser [DF00-DF99] (Retts syndrom)	5	0%
Sygdomme i nervesystemet [DG00-DG99]	25	2%
Sygdomme i kredsløbsorganer [DI00-DI99]	1	0%
Sygdomme i hud og underhud [DL00-DL99]	1	0%
Sygdomme i knogler, muskler og bindevæv [DM00-DM99]	3	0%
Medfødte misdannelser og kromosomanomalier [DQ00-DQ99]	1.147	93%
Symptomer og abnorme fund IKA [DR00-DR99]	8	1%
I alt	1.240	100%

Tabel 2: Fordeling inden for Medfødte misdannelser og kromosomanomalier [DQ00-DQ99]

	Antal patienter	Andel
DQ029 Microcephalus	2	0%
DQ131 Agenesia iridis	1	0%
DQ134F Peter s anomaly	1	0%
DQ189 Medfødt misdannelse i ansigt og hals (Hemifacial mikrosomi)	4	0%
DQ258 Medfødte misdannelser i store arterier	2	0%
DQ674F Scaphocephali	14	1%
DQ751C Crouzon's sygdom	7	1%
DQ761 Klippel-Feil s syndrom	3	0%
DQ770A Hypochondrogenesis	7	1%

DQ772A Dysplasia thoracica asphyxica (Jeune)	1	0%
DQ773 Chondrodysplasia punctate	1	0%
DQ774 Achondroplasia	9	1%
DQ775 Dysplasia dystrophica	1	0%
DQ778 Osteokondrodysp i rørknogle og rygsøjle, anden form	1	0%
DQ779 Osteokondrodysplasi i rørknogler og rygsøjle u specifikation	1	0%
DQ780 Osteogenesis imperfecta	34	3%
DQ784B Ollier s sygdom	1	0%
DQ788D Exostosis congenita cartilaginis multiplex	2	0%
DQ796 Ehlers-Danlos syndrom	38	3%
DQ798S Poland s syndrom	3	0%
DQ799 Medfødte misdannelse i muskler og knogler uden specifikation	1	0%
DQ808A Sjögren-Larsson's syndrom	1	0%
DQ824B Hidrotisk ektodermal dysplasi	2	0%
DQ824C Hypohidrotisk ektodermal dysplasi	5	0%
DQ828W Basalcellenaevus syndrom (Gorlin-Goltz)	5	0%
DQ850 Neurofibromatosis (non maligna) (Recklinghausen) type 1	435	38%
DQ850 Neurofibromatosis (non maligna) (Recklinghausen) type 2	5	0%
DQ851 Sclerosis tuberosa	25	2%
DQ858C Sturge-Weber s syndrom	2	0%
DQ858D von Hippel-Lindau s syndrom	8	1%
DQ868 Medfødte misdannelsessyndromer m kendte årsager, andre	5	0%
DQ870 Syndromata malformationis cong overvejende i ansigtet	1	0%
DQ870B Apert s syndrom	2	0%
DQ870F Goldenhar s syndrom	11	1%
DQ870G Moebius syndrom	4	0%
DQ870I Pierre Robin s syndrom	1	0%
DQ871 Syndromata malformationis congenita m dværgvækst	5	0%
DQ871B Cornelia de Lange s syndrom	1	0%
DQ871D Noonan s syndrom	2	0%
DQ871E Prader-Willi s syndrom	90	8%
DQ871G Russell-Silver s syndrom	2	0%
DQ871I Smith-Lemli-Opitz syndrom	1	0%
DQ871J Aarskog s syndrom	3	0%
DQ872B Klippel-Trenaunay-Weber s syndrom	17	1%
DQ872D Rubinstein-Taybi syndrom	7	1%
DQ872G VATER syndrom	8	1%
DQ873A Beckwith-Wiedemann's syndrom	8	1%
DQ873B Sotos syndrom	1	0%
DQ874 Marfan s syndrom	115	10%
DQ875 Medf misdannelsessyndr m andre skeletforandringer, andre	5	0%
DQ878 Medf misdannelsessyndromer ikke klass an sted, andre spec	11	1%
DQ878B Laurence-Moon-Biedl-Bardet s syndrom	8	1%
DQ878E Goltz syndrom	1	0%
DQ897 Malformationes congenitae multiplex ikke klass andetsteds	4	0%
DQ898B Hemihypertrophia congenital	10	1%

DQ899 Medfødt misdannelse u spec ikke klassificeret andetsteds	13	1%
DQ922 Trisomia autosomalis partialis majoris	1	0%
DQ924 Duplicatio chromosomalibus autosomalis synlig i prometafasen	3	0%
DQ925 Duplicatio chromosom autosom m andre komplekse ombytn	6	1%
DQ928 Trisomiae autosomales og autosomales part aliae spec	1	0%
DQ929 Trisomiae autosomales et trisomiae autosomales part u spec	5	0%
DQ930 Monosomia autosomalis, meiotisk nondisjunktion	1	0%
DQ933A Wolff-Hirschhorn s syndrom	3	0%
DQ934A Cri-du-chat syndrom	6	1%
DQ935 Partielle deletioner af et kromosom, (22q11-deletion)	67	6%
DQ935 Partielle deletioner af et kromosom, (William syndrom)	8	1%
DQ935 Partielle deletioner af et kromosom, (andre)	17	1%
DQ935C Angelman syndrom	44	4%
DQ938 Deletiones chromosomales autosomales aliae	10	1%
DQ970 Karyotype 47,XXX	3	0%
DQ985 Karyotype 47,XXY	1	0%
DQ998 Kromosomanomalier, andre specificerede	13	1%
Medfødte misdannelser og kromosomanomalier [DQ00-DQ99] i alt	1.147	100%

Region Hovedstaden:

"I perioden 2007 til 1. maj 2014 udgjorde antallet af personer med en given diagnose samlet 2282.

Det samlede antal fordeler sig som følger:

- Blegdamsvejsmatriklen: 1922 som inkluderer
 - 1) 1322 med diagnoser registreret i Raredis-databasen, som kun vedrører Center for Sjældne Sygdomme, Blegdamsvejsmatriklen. Der er vedhæftet datoudtræk. Det angivne antal diagnoser i udtrækket mod-svarer antal personer med den givne diagnose fra registreringsstart og til 1. maj 2014.
 - 2) Ca. 600 med medfødte stofskiftesygdomme. Der gøres opmærksom på, at det angivne antal er et estimat, da der ikke er specifikke ICD10 koder for den meget brede vifte af stofskiftesygdomme.
- Glostrup-matriklen (Kennedy centret): Ca. 400 patienter med phenylketonuri (PKU), hvoraf ca. 250 skønnes aktive og ca. 110 patienter med RETT-syndrom. Alene de aktive er medtaget i den samlede opgørelse.

Antallet af besøg fordelt på diagnoser kan ikke angives på grund af manglen på specifikke ICD10 koder."

Jeg kan henholde mig til oplysningerne fra Region Midtjylland og Region Hovedstaden.

Med venlig hilsen

Sophie Løhde / Rasmus Thomsen