



SUNDHEDSSTYRELSEN

Dato 17-03-2017

Sagsnr. 4-1012-574/1

Vedr. Sundhedsstyrelsens bidrag til besvarelse af SUU alm. del - spm. 573 om sjældne sygdomme i specialeplanlægning

Sundheds og Ældreministeriet har den 1. marts 2017 anmodet Sundhedsstyrelsen om bidrag til besvarelse af SUU alm. del - spm. 573 om sjældne sygdomme i specialeplanlægning. Nedenfor følger styrelsens bidrag.

Spørgsmål 573:

Ministeren bedes oversende en oversigt over, hvor sjældne sygdomme optræder i de mange specialevejledninger?

Sundhedsstyrelsens bidrag:

Sundhedsstyrelsen skal indledningsvist gøre opmærksom på, at det antages, at der spørges til den reviderede specialeplan.

Sjældne sygdomme er sygdomme med særlig lav forekomst (prævalens og incidens). Der diagnosticeres hvert år flere hundrede personer med sygdomme i Danmark, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles, at der er behov for en særlig indsats i sygehusvæsenet vedr. diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol. Ligeledes har disse patientgrupper som oftest et behov for en indsats på det sociale og evt. det undervisningsmæssige og beskæftigelsesmæssige område.

Jævnfør Sundhedsstyrelsens Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014 omfatter betegnelsen "sjældne sygdomme", som den anvendes i Danmark, en række typisk medfødte, arvelige kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. De enkelte sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, og der kræves ofte en langvarig eller evt. livslang behandling, rehabilitering og kontrol. Sjældenhed defineres således svarende til en prævalens på op mod ca. 500 -1.000 personer i Danmark. Der er ikke tale om eller behov for en absolut skarp afgrænsning, idet der ikke er knyttet særlige rettigheder el.lign. til en afgrænsning. Det bemærkes, at man i Danmark ligesom i en række andre lande har sat afgrænsningen lavere end den i EU generelt anbefalede på 5 pr.10.000, som har sin oprindelse i den talmæssige afgrænsning for EU's orphan medicinal products-ordning.

Der er to centre for Sjældne Sygdomme i Danmark, på henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital, som varetager en række sjældne sygdomme.

Derudover er der flere andre afdelinger, der ligeledes varetager sjældne sygdomme og organspecifikke behandlinger i relation til sjældne sygdomme. Personer med sjældne sygdomme kan som alle andre få behov for behandling i relation til regions- og højt specialiserede funktioner på tværs af specialer afhængigt af sværhedsgrad af tilstande og symptomer. Det er derfor ikke muligt at lave en komplet oversigt over specialfunktioner i de 36 specialevejledninger med relevans for personer med sjældne sygdomme.

Som bilag til Sundhedsstyrelsens Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014, fremgår en oversigt over funktioner for sjældne sygdomme i de gældende specialevejledninger, der gælder indtil 1. juni 2017. Oversigten har ikke inkluderet infektions- og cancersygdomme.

Med primært udgangspunkt i oversigten fra strategien er nedenstående oversigt udarbejdet, hvor tilsvarende funktioner i de reviderede specialevejledninger fremgår. Specialet, nummeret på specialfunktionen i de pågældende specialevejledninger samt navnet på specialfunktionen fremgår.

Der tages forbehold for, at der kan forekomme yderligere specialfunktioner, der kan have relevans for personer med sjældne sygdomme, jf. ovenfor. Oversigten er således ikke nødvendigvis udtømmende.

Sundhedsstyrelsen har i forbindelse med revisionen af specialeplanen tilstræbt at sikre overensstemmelse mellem de enkelte specialevejledninger i relation til sjældne patientgrupper.

Nedenfor er link til de reviderede specialevejledninger med Sundhedsstyrelsens endelige afgørelser. Sundhedsstyrelsen vil løbende opdatere, når afgørelser, der hidtil har afventet yderligere afklaring, er afgjort.

[ZIP-fil med alle specialevejledninger i den reviderede Specialeplan 2017](#)

Speciale/type af funktion/nummer RF: Regionsfunktion HSF: Højtspecialiseret funktion	Funktionsnavn
Anæstesi	
HSF-15	Diagnostik og behandling og efterbehandling af kronisk respirationsinsufficiens svarende til Sundhedsstyrelsens Vejledning om kronisk respirationsinsufficiens, 1990 og Sundhedsstyrelsens rapport 'Kronisk respirationsinsufficiens som følge af neuromuskulære lidelser, thoraxdeformiteter m.v. – tilrettelæggelse af behandling', 2012
Dermato-venerologi	
RF-17	Dysplastisk nævussyndrom med forekomst af malignt melanom i familien (100 pt.)
HSF-25	Sjældne, komplekse genodermatoser, forbundet med væsentlig morbiditet herunder epidermolysis bullosa congenita. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme, klinisk genetik, pædiatri og andre relevante specialer
HSF-28	Nævus flammeus, andre vaskulære malformationer samt hæmangiomer, hvor lokalisation inddrager sanseorganer og legemsåbninger, størrelsen indikerer behandling i generel anæstesi eller specialiseret laserbehandling eller anden særlig vanskelig behandling. Varetages i et multidisciplinært team med radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-26	Systemisk sklerodermi med påvirkning af multiple organsystemer (100 pt.) samt

	udbredt morphea med betydende funktionspåvirkning (10 pt.). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: reumatologi, intern medicin: gastroenterologi og hepatologi, intern medicin: kardiologi, intern medicin: nefrologi og intern medicin: lungemedicin
HSF-31	Hereditært angioødem (75 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med intern medicin: lungesygdomme og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer
Gynækologi og obstetrik	
HSF-19	Medfødte misdannelser i genitalier fraset ukomplicerede tilfælde af hymen persistens, vaginale og uterine septae (<50 pt.). Varetages i samarbejde med plastikkirurgi
HSF-21	Disorders of sexual development (DSD), herunder Morris' syndrom, adrenogenitalt syndrom, gonadedysgenesi, hermafroditisme, pseudohermafroditisme, ovotestis, gonadedysgenesi samt andre kønskromosomanomalier med kvindelig fænotype (50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri, intern medicin: endokrinologi og klinisk genetik
HSF-23	Svært regulerbare hormonforstyrrelser som følge af hypofyseadenom, hyperpituitarisme og hypopituitarisme efter kirurgisk indgreb. Virilisering med debut omkring pubertetstidspunktet. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi
HSF-39	Choriocarcinomer (mola). Varetages i tæt samarbejde med klinisk onkologi
HSF-54	Gravide og fostre med sjældne sygdomme, herunder ostogenesis imperfecta, Ehlers-Danlos Syndrom og Marfan Syndrom. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og Center for Sjældne Sygdomme
Intern medicin: endokrinologi	
HSF-7	Mb. Paget (incidens 30 pt./prævalens 250 pt.)
RF-10	Binyresygdomme og paragangliomer, herunder Mb. Addison (incidens 150 pt./prævalens 1.000 pt.). Vedligeholdelsesbehandling kan foregå på hovedfunktionsniveau. Non-secernerende binyre incidentalomer på mindre end 4 cm. varetages på hovedfunktionsniveau
HSF-11	Klinefelters syndrom (incidens 50 pt./prævalens 5.000 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-21	Sjældne calciummetaboliske lidelser, herunder: (1) Osteopetrosis (incidens 5 pt./prævalens 50 pt.), (2) Fibrøs dysplasi (incidens 5 pt./prævalens 50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme. Behandling kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højtspecialiseret funktion
HSF-22	Adrenogenitalt syndrom (incidens 1-2 pt./prævalens 50 pt.) og adrenoleukodystrofi (incidens 1 pt./prævalens 4 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-23	Sjældne binyresygdomme og paragangliomer, herunder: (1) Fæokromocytom (incidens 15 pt./prævalens 350 pt.), (2) Primær hyperaldosteronisme (incidens 150 pt./prævalens 300 pt.), (3) Cushing syndrom (incidens 25 pt./prævalens 300 pt.), (4) Vedligeholdelsesbehandling
HSF-24	Turners syndrom (incidens 18 pt./prævalens 980 pt.), triple-X syndrom (incidens 1 pr 1.000 nyfødt pige, prævalens 2.500) og sjældne kønskromosomanomalier med samtidig endokrin dysfunktion i øvrigt. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi
HSF-28	Præoperativ vurdering og medicinsk behandling af neuroendokrine tumorer, herunder insulinom (incidens 15 pt.) Varetages i et multidisciplinært team med kirurgi og klinisk onkologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-30	Porfyri (incidens 5 pt./prævalens 100 pt.)
HSF-31	Andre sjældne diagnoser med særlige endokrinologiske symptomer, herunder: (1) Prader Willi syndrom (incidens 10 pt./prævalens 200 pt.), (2) Osteogenesis imperfecta, (3) Galaktosæmi, (4) Fabrys sygdom, (5) MIDD/MELAS mitokondrie sygdom. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme samt andre relevante specialer. Kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde

Intern medicin: gastroenterologi og hepatologi	
HSF-13	Sjældne medfødte metaboliske og kolestatiske leversygdomme samt udviklingsanomalier, langvarig og/eller alvorlig toksisk/uafklaret leverpåvirkning, herunder svær hepatisk kløe samt sjældne hepatiske komplikationer til systemisk sygdom (100-150 pt.)
HSF-19	Morbus Wilson (40 pt.)
Intern medicin: hæmatologi	
HSF-17	Hæmofili (prævalens ca. 800 pt.), herunder: (1) Hæmofili A og B (prævalens 500 pt.), (2) Von Willebrands sygdom (prævalens 250 pt.), (3) Anden sjælden hæmofili (prævalens 50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og klinisk biokemi med kompetence i hæmofilidiagnostik inklusiv diagnostik af von Willebrands sygdom
HSF-18	Meget sjældne benigne hæmatologiske tilstande, herunder: (1) Medfødte svære cytopenier (< 10 pt./år), (2) Komliceret medfødt hæmoglobinsygdom (< 10 pt./år), (3) Gauchers sygdom, (4) Paroksyttisk Nocturn Hæmoglobinuri (PNH), (5) Fanconi anæmi (< 5 pt./år). Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme
Intern medicin: kardiologi	
HSF-25	Marfan Syndrom og Ehlers-Danlos Syndrom. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme og thoraxkirurgi
Intern medicin: lungesygdomme	
HSF-12	Hereditært angioødem (75 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med dermato-venerologi og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-21	Meget sjældne alvorlige lungesygdomme, herunder: (1) Alveolær proteinose (incidens 1-3/år), (2) Pulmonal mikrolithiasis (incidens 0-1/år), (3) Histiocytosis X (incidens 3-6/år), (4) LAM (immunosuppressiv behandling) (incidens 2-4/år)
Intern medicin: nefrologi	
HSF-11	Diagnostik og behandling af metaboliske nyresygdomme som cystinose og oxalose (3 pt.). Vurdering og behandlingsplan varetages på højt specialiseret niveau, men behandling kan eventuelt varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde
Intern medicin: reumatologi	
HSF-8	Inflammatoriske bindevævssygdomme, herunder: (1) Primære og sekundære vaskulitsygdomme (prævalens 200 pt.), (2) Mixed connective tissue disease og essentiel kryobulinæmi, (3) Systemisk lupus erythematosus med aktiv sygdom og kroniske komplikationer/følgetilstande, som fx serosit og svær nefropati, og/eller involvering af indre organer (prævalens 600 pt.). Udvalgte patientgrupper med ovenstående tilstande kan i rolig fase følges på regionsfunktionsniveau med opfølgning og kontrol på højt specialiseret niveau ved behov, se regionsfunktion
HSF-14	Sjældne genetiske bindevævssygdomme, herunder Ehlers-Danlos syndrom og Marfans syndrom. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme (prævalens 200 pt.)
Karkirurgi	
HSF-15	Perifere arteriovenøse malformationer (10 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med radiologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer, hvor radiologi skal forefindes på samme matrikel
Kirurgi	
HSF-21	Familiær adenomatøs polypose (FAP). Kontrol af genbærere (30 pt.), kirurgisk behandling (10 pt.) og kontrol (200 pt.)
	<i>Børnekirurgi:</i>
HSF-41	Diafraghernie
HSF-42	Bugvægsdefekt
HSF-43	Refluks
HSF-44	Oesofagusatresi

HSF-45	Kongenit pylorusstenose
HSF-46	Analatresi
HSF-47	Cloacaemisdannelser (< 5 pt.). Varetages i samarbejde med udenlandsk center
HSF-48	Galdeveje
HSF-49	Pankreas
HSF-50	Mb. Hirschsprung
Klinisk biokemi	
HSF-8	Tolkning og rådgivning vedrørende klinisk betydning og behandlingsmæssige konsekvenser ved hæmofili og beslægtede sygdomme, herunder trombocytdefekter. Tolkning og rådgivning baseres på en kombination af klinisk, biokemisk og eventuelt molekylærgenetisk udredning (1.000 pt, < 5.000 undersøgelser årligt). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og hæmofilicentrene
HSF-9	Udredning af hæmoglobinvarianter, tolkning og rådgivning ved hæmoglobinopati. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi, pædiatri og gynækologi og obstetrik.
HSF-10	Tolkning og rådgivning vedrørende perinatal screening for medfødte stofskiftesygdomme (60.000 børn/år, 50 positive prøvesvar/år). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-11	Tolkning og rådgivning vedrørende porfyrisygdom, herunder behandlingsmonitorering (<1.000 rekvisitioner årligt). Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi, intern medicin: endokrinologi. Eventuel supplerende molekylærgenetisk udredning varetages af klinisk genetik
Klinisk genetik	
HSF-9	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning vedrørende sansegenetik: Syndromisk døvhed samt sjældne og komplekse arvelige øjensygdomme. Varetages i tæt samarbejde med oto-rhino-laryngologi og oftalmologi
HSF-10	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i tarm, lever og galdeveje, herunder intrahepatisk cholestase og Wilsons sygdom. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: gastroenterologi og hepatologi samt pædiatri.
HSF-11	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte sygdomme i insulinproducerende dele af pancreas (fx kongenit hyperinsulinisme). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi og pædiatri
HSF-12	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte metaboliske sygdomme inklusiv behandling, kontrol og neonatal screening. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og klinisk biokemi
HSF-13	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hudlidelser, herunder komplekse ektodermale dysplasier, iktyosis sværere epidermolysis bullosa, og keratinsygdomme samt genodermatoser med øget malignitetsrisiko (fx xeroderma pigmentosum og ataxia telangiectasia). Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi og pædiatri
HSF-14	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved porfyrisygdom. Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi, intern medicin: endokrinologi og klinisk biokemi
HSF-15	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige vaskulære sygdomme, herunder arvelig hæmorrhagisk telangiectasi (HHT). Varetages i samarbejde med oto-rhino-laryngologi og radiologi
HSF-16	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige nyresygdomme, herunder nefrotisk syndrom eller arvelig hæmaturi. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: nefrologi og pædiatri
HSF-17	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hjerte-, aorta- og nyrearteriesygdomme, herunder ved uafklaret multiorganin-

	volvering. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi
HSF-18	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i nervesystemet, herunder sent debuterende neurodegenerative sygdomme (fx arvelig demens, Huntingtons Sygdom, ALS, spinocerebellar ataksi, arvelige bevægeforstyrrelser og hereditær spastisk paraplegi). Varetages i tæt samarbejde med neurologi
HSF-19	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige kræftsygdomme, herunder MEN, fæokromocytom, paragangliom, retinoblastom, Gorlins syndrom, Li-Fraumeni syndrom og von Hippel Lindau syndrom. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med klinisk onkologi og andre relevante specialer
HSF-20	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse kønsudviklingsforstyrrelser (disorders of sexual development, DSD), herunder adrogenitalt syndrom, Morris syndrom, Swyers syndrom, X/XY mosaicisme og gonadal dysgenesi. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri, gynækologi og obstetrik samt intern medicin: endokrinologi
HSF-21	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse tilfælde af mental retardering eller dysmorfologi, der kræver udvidet multidisciplinær udredning, herunder tilstande hvor der ikke er påvist eller er mistanke om en specifik genetisk diagnose, og hvor yderligere diagnosticering har en klinisk konsekvens for patienten eller familien. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og børne- og ungdomspsykiatri
HSF-22	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning af patienter med sjældne og/eller komplekse medfødte sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme og pædiatri
Klinisk mikrobiologi	
HSF-6	Tolkning og rådgivning vedrørende infektioner hos patienter med cystisk fibrose
Neurokirurgi	
HSF-12	Behandling af kraniofaryngeom og clivustumor (5-10 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med klinisk onkologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-30	Kraniofaciale misdannelser (40-50 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med oto-rhinolaryngologi, tand-, mund og kæbekirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi, pædiatri og øvrige relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-31	Myelomeningocele (0-2 pt.) eller andre spinale medfødte misdannelser (< 10 pt.) Neurokirurgi varetager den primære operation. Rekonstruktionskirurgien varetages i tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi og plastikkirurgi. Øvrig behandling varetages i tæt samarbejde med pædiatri, urologi samt intern medicin: nefrologi
HSF-35	Behandling og opfølgning af plexus brachialis læsioner (obstetriske og traumatiske) (<50) - herunder fødselsskader, sekundære indgreb på fødselsskader, traumatiske læsioner hos voksne samt sekundære indgreb efter traumatiske læsioner hos voksne. Varetages også i ortopædisk kirurgi. Varetages i et tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi og pædiatri. Funktionen varetages aktuelt i ortopædisk kirurgi.
HSF-36	Kirurgi ved syringomyeli og Arnold-Chiari malformation (20 pt.). Varetages i et tæt samarbejde med neurologi
Neurologi	
HSF-29	Sjældne former for demyeliniserende hjernesygdomme, herunder neuromyelitis optica inkl. NMO spektrum sygdom (under 50 pt.) samt pædiatrisk MS (under 18 år). Børn og unge varetages i tæt samarbejde med pædiatri (under 30 pt.)
HSF-41	Udredning, behandling, rådgivning og opfølgning af arvelige neurodegenerative sygdomme med kognitiv svækkelse, herunder Huntingtons Sygdom, SCA (spinocerebellar ataxi), Wilsons sygdom, og arvelige former for Alzheimers sygdom

	dom og frontotemporal demens med uafklaret arvelig neurodegenerativ sygdom. Opfølgning kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. (150 pt.). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og psykiatri
HSF-53	Neurorehabilitering af patienter med svære kroniske neuromuskulære sygdomme
HSF-54	Verificerede sjældne og sent debuterende neurogenetiske sygdomme. (100 pt.). Opfølgning kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
Oftalmologi	
HSF-19	Kirurgi for medfødt grå stær hos børn under 6 år (40 procedurer), nethinde- og glaslegemekirurgi hos børn under 16 år (16 procedurer), kirurgi for medfødt grøn stær (10 procedurer) samt kirurgi på patienter med sjældne sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og Center for sjældne sygdomme
HSF-20	Medicinsk børne- og handicapoftalmologi (i alt ca. 1.000 pt.). Børneoftalmologisk assistance til oftalmologiske højt specialiserede kirurgiske funktioner (cataract, glaucom, retinoblastom) og behandling af børne-neuro-tumorer indenfor tilgrænsende specialer samt oftalmologisk assistance til diagnostik af sjældne sygdomme og syndromer, inkl. juve-nil uveit hos børn hvor behandling sker med immunsupprimerende og/eller biologiske lægemidler (40 pt.) Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og Center for sjældne sygdomme
Ortopædisk kirurgi	
HSF-33	Kongenitte deformiteter på overekstremiteten (150)
HSF-52	Pædiatriske deformiteter (250)
HSF-59	Rekonstruktionskirurgi ved myelomeningocele (20 pt). Varetages i tæt samarbejde med neurokirurgi og plastikkirurgi. Øvrig behandling varetages i et tæt samarbejde med pædiatri, urologi samt intern medicin: gastroenterologi og hepatologi
HSF-60	Kirurgisk behandling ved arthrogryphosis (10)
HSF-61	Dysproportionale dværge og hermed associerede kongenitte misdannelser
HSF-62	Kongenitte pseudartroser på tibia (5)
HSF-63	Behandling af muskeldystrofi/spinal muskelatrofi (30)
HSF-67	Ortopædkirurgiske lidelser ved sjældne sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme
HSF-74	Ortopædkirurgisk operation ved hæmofili og andre blødersygdomme, hvor der kræves præoperativ forberedelse og postoperativ overvågning, herunder faktorbehandling (<100). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi
HSF-75	Behandling og opfølgning af plexus brachialis læsioner (obstetriske og traumatiske) (<50) - herunder fødselsskader, sekundære indgreb på fødselsskader, traumatiske læsioner hos voksne samt sekundære indgreb efter traumatiske læsioner hos voksne. Varetages i et tæt samarbejde med neurokirurgi
Oto-rhino-laryngologi	
HSF-29	Behandling af mikroti/anoti, amputeret ydre øre, congenit øregangs- eller mellemøreatsesi
HSF-32	Operation for karsvulst i næsesvælget (juvenilt angiofibrom) (5-10 pt.)
HSF-33	Operation af medfødt aflukning til næsesvælget (choanalatesi) (15-20 pt.)
HSF-41	Svære stenoser og malformationer i larynx og trachea. (5-10 pt.)
HSF-42	Pulmonale komplikationer til hereditære teleangesier (Morbus Osler). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med radiologi og intern medicin: kardiologi (20 pt.)
HSF-43	Behandling af laryngeale komplikationer ved granulomatosis med polyangiitis (Wegeners granulomatose) (5 pt.). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: reumatologi
HSF-46	Nævus flammeus, andre vaskulære malformationer samt hæmangiomer, hvor lokalisation inddrager sanseorganer og legemsåbninger, størrelsen indikerer behandling i generel anæstesi eller specialiseret laserbehandling eller anden særlig vanskelig behandling (20 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med dermato-venerologi og radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslin-

	jer og fælles konferencer
HSF-47	Kraniofaciale misdannelser (<5 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med neurokirurgi og plastikkirurgi med fælles retningslinjer og fælles konferencer, hvor neurokirurgi og plastikkirurgi skal forefindes på samme matrikel
Plastikkirurgi	
HSF-17	Hypospadi, særligt voksne patienter der ikke er behandlet i barnealderen, samt ved komplikationer (fistler og strikturer) (ca. 15-20 pt./år). Varetages i tæt samarbejde med urologi.
HSF-19	Læbe-, gumme-, ganespalte (150 pt., i alt ca. 450 indgreb/år). Varetages i tæt samarbejde med tand-, mund- og kæbekirurgi
HSF-20	Kraniofaciale misdannelser (15-25 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med oto-rhinolaryngologi, tand-, mund og kæbekirurgi, neurokirurgi, oftalmologi, pædiatri og øvrige relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-21	Svære øredeformiteter (20-25 pt.). Varetages i tæt samarbejde med oto-rhinolaryngologi
HSF-22	Kongenit gigantnævus (6-10 pt.)
HSF-26	Større perifere vaskulære anomalier, herunder infantile hæmangiomer og vaskulære malformationer. Varetages i et multidisciplinært team med radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
Pædiatri	
HSF-21	Nyfødte med behov for kirurgisk vurdering og behandling (ca. 100). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med relevant speciale f.eks. thoraxkirurgi, kirurgi og urologi med særlige kompetencer. Transport af intensivt syge nyfødte skal foregå ved specialuddannet transport team
HSF-22	Cystisk fibrose (ca. 15, prævalens ca. 200)
HSF-23	Primær ciliedyskinesi (ca. 5, prævalens ca. 80)
HSF-26	Diffuse interstitielle lungelidelser (ca. 5, prævalens ca. 100)
HSF-27	Medfødte misdannelser i luftveje (ca. 15, prævalens ca. 100) herunder: (1) Alle former for stenoser i luftveje, (2) Svær tracheobronchomalaci, (3) Kongenit lobær hyperinflation (kongenit emfysem), (4) Cystisk adenomatoid malformation (CAM), (5) Lunge sekvester, (6) Bronkialcyste. Varetages i tæt samarbejde med thoraxkirurgi, anæstesiologi, respirationscentre og oto-rhino-laryngologi
HSF-28	Hypofyseysygdomme m.v., herunder: (1) Hypofyseinsufficiens (ej isoleret væksthormonmangel), (2) Gigantisme (øget væksthormon produktion), (3) Cushings syndrom (hypofysær), (4) Diabetes insipidus, (5) Hyperprolaktinæmi, (6) Andre komplicerede vækst- og pubertetsforstyrrelser
HSF-29	Binyresygdomme (ca. 10, prævalens 100-150), herunder: (1) Adrenogenitalt syndrom og andre binyreenzymdefekter, (2) Primær binyrebarkinsufficiens, (3) Cushings syndrom (binyre og ektopisk), (4) Hyperaldosteronisme, pseudohypoadosteronisme
HSF-30	Calciummetaboliske sygdomme (ca. 5, prævalens ca. 70), herunder: (1) Hypoparathyreoidisme, primær hyperparathyreoidisme, (2) Hereditær rakitis, herunder hypofosfatæmisk rakitis, (3) Kompliceret hypocalciæmi og hypercalciæmi. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-33	Disorders of sexual development (ca. 60, prævalens ca. 250), og disorders of sexual development herunder: (1) Kønskromosomanomalier fx turner og Klinefelter syndrom (ca. 30, prævalens ca. 150), (2) Forstyrrelser i androgen syntese eller funktion, (3) Gonadedysgenesi, (4) Andre forstyrrelser i ovarie- eller testikelfunktion. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-34	Multiple endokrinopati (ca. 10, prævalens ca. 50), herunder: (1) Multipel endokrin neoplasi type I, II, (2) Autoimmun polyendokrinopati
HSF-35	Forstyrrelser i glukosestofskiftet, herunder: (1) Juvenil diabetes med senkomplikationer (ca. 20), (2) Kompliceret monogen diabetes
HSF-36	Kompliceret hypoglykæmi (ej diabetesrelateret) herunder hyperinsulinisme (ca. 5, prævalens ca. 60)
HSF-39	Komplicerede tilfælde af medfødte misdannelser i mavetarmkanalen (prævalens

	ca. 50), herunder: (1) Korttarmssyndrom med behov for vedvarende parenteral ernæring/hjemme parenteral ernæring, (2) Opfølgning efter tyndtarmstransplantation, (3) Komplekse pancreassygdomme, herunder kronisk pancreatitis, exocrin pancreasinsufficiens og arvelig pancreatitis. Varetages i tæt samarbejde med kirurgi med særlige kompetencer
HSF-42	Kompliceret leversygdom herunder: (1) Akut leversvigt uafhængig af genese, INR>1,5 (ca. 10), (2) Autoimmun hepatitis, (3) Autoimmun scleroserende cholangitis, (4) Primær scleroserende cholangitis, (5) Progressiv familiær intrahepatisk kolestase, Mb Wilson og andre arvelige sygdomme med risiko for fibroseudvikling.(ca. 4), (6) Alfa-1-antitrypsin mangel med påvirket leverfunktion (ca.4), (7) Transplantationsvurdering (ca. 6-7). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hepatologi
HSF-44	Svære kroniske anæmier (ca. 100), herunder: (1) Blackfan-Diamond anæmi samt andre medfødte transfusionskrævende dyserythropoietiske anæmier, (2) Pyruvatkinasemangel samt hæmolytisk anæmi som følge af svære erythrocytenzymdefekter
HSF-45	Længerevarende mangel eller forstyrrelse i hvide blodlegemer, sygdomme i milt og Langerhans histiocytose (ca. 10). Persisterende (3-12 mdr.) og kronisk ITP (> 12 mdr.) (ca. 50). Forbigående ITP kan behandles på hovedfunktionsniveau
HSF-46	Hæmofili herunder hæmofili A og B og von willebrand. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi og klinisk biokemi. Varetagelse af funktionen forudsætter mulighed for telefonisk assistance umiddelbart fra speciallæge med specifik kompetence i medfødt og erhvervet hæmofili (bl.a. til traume-center)
HSF-51	Svære eller komplicerede tilfælde af immundefekt (40-50/100 000). Varetages i tæt samarbejde med klinisk immunologi
HSF-52	Medfødte misdannelser i hjertet og de store kar (persisterende foramen ovale inkluderet) (ca. 500). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med thoraxkirurgi. Ved prænatal diagnosticeret misdannelse i hjertet, som forventes at have klinisk betydning i neonatalperioden, samt ved ledningsforstyrrelser, skal forløsning ske på sygehus med højt specialiseret funktion i pædiatri. Forventes behov for hjertekirurgi eller anden interventionsbehandling i neonatalperioden skal forløsning ske på sygehus med børnehjertekirurgi. Udredning af det ikke-akutte barn ved mistanke om medfødte misdannelser i hjertet og de store kar, samt efterkontrol og efterbehandling af ukomplicerede tilfælde, kan evt. varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde efter Sundhedsstyrelsens godkendelse
HSF-56	Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik
HSF-67	Generelle atrofiske forstyrrelser, som primært påvirker centralnervesystemet, samt Ekstrapyramidale sygdomme og bevægelsesforstyrrelser, herunder: (1) Arvelig ataksi og paraplegi, (2) Spinal muskelatrofi, (3) Beslægtede syndromer, (4) Paralysis agitans, (5) Dystoni. Varetages i tæt samarbejde med neurologi
HSF-69	Demyeliniserende sygdomme i centralnervesystemet, fx dissemineret sclerose, myelitis transversa acuta og neuromyelitis optica
HSF-71	Neuromuskulære og primære muskelsygdomme, herunder: (1) Dystorfi muskolorum, (2) Mitokondrie myopati, (3) Arthrogryposis multiplex, (4) Myastheni. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-72	Kompliceret juvenil idiopatisk arthritis (ca. 900), herunder: (1) Kæbeledsartrit, (2) Okulær inflammation, (3) IgM-reuma-faktor positiv, (4) Polyartikulær, (5) Psoriasis relateret, (6) Intensiv medicinsk behandling fx med biologiske lægemidler, (7) Svær kontrollerbar aktiv JIA. Samt Arthritis associeret til kronisk inflammatorisk tarmsygdom. Vedligeholdelsesbehandling kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau
HSF-73	Komplicerede bindevævssygdomme (ca. 100), herunder systemisk lupus erythematosus, dermatomyositis, scleroderma og mixed connective tissue disease

	(MCTD)
HSF-74	Primære vaskulitsygdomme (ca. 30), Autoinflammatoriske sygdomme (ca. 30), og Andre inflammatoriske sygdomme (ca. 100), herunder polyarteritis nodosa, Takayasu's arteritis, Behcet's sygdom og Wegeners granulomatose, familiær middelhavsfeber, kronisk rekurrent multifokal osteomyelitis og sarcoidose
HSF-75	Sjældne, komplekse og/eller alvorlige allergiske sygdomme med involvering af flere organer og multiple/svære allergier, ofte med behov for multidisciplinær indsats, herunder: (1) Svær fødevarerallergi, (2) Medikamentelle reaktioner med anafylaksi, (3) Svære symptomer som ikke kan kontrolleres på standardbehandling, (4) Bronkiale provokationer med allergener, (5) Svær traktabel kronisk urticaria, (6) Biologisk behandling af astma (behandling med anti-IgE). Varetages tæt samarbejde med dermatologi og intern medicin: lungemedicin
HSF-76	Hereditært angioødem og mastocytose. Varetages i et multidisciplinært team med dermatovenerologi og intern medicin: lungesygdomme med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-83	Neurofibromatosis Recklinghausen, og andre sjældne genetiske harmatøse sygdomme herunder Noonan og Tuberøs sclerose. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
HSF-84	Sjældne metaboliske lidelser, herunder forstyrrelser i stofskiftet for aminosyrer, fedtsyrer, lipoproteiner, sfingolipider, glycosamioglykaner, glykoproteiner, nukleinsyrer, porfyriner, bilirubin m.v., samt Phenylketonuri, Spielmeyer-Vogt og andre neuronale ceroid-lipofuscinoser. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
HSF-85	Andre sjældne sygdomme, herunder: (1) Osteogenesis imperfecta, (2) Marfan Syndrom, (3) Ehlers-Danlos syndrom, børn og vaskulær type, og andre sjældne genetiske bindevævssygdomme, (4) Kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi fx. 22Q11 deletion syndrom, (5) Prader Willi syndrom og andre syndromer med kompleks symptomatologi og retardering, fx. Angelman, Rett, Bardet- Biedl, (6) Kraniofaciale syndromer og misdannelser fx Apert syndrom, Crouzon, CHARGE m.fl., (7) Andre komplekse medfødte eller arvelige sjældne sygdomme ikke placeret andetsteds i specialevejledningerne med behov for multidisciplinær udredning, viderevisitation eller behandling. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
HSF-86	Bugvægs- og neuralrørdefekter herunder, Blæreekstrofi og Myelomeningocele. Varetages i tæt samarbejde med børnekirurgi, neurokirurgi, neurologi, urologi og andre relevante specialer. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
Radiologi	
RF-1	Sjældne CNS sygdomme hos børn og unge. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-12	Embolisering af sjældne og/ eller komplicerede pulmonale AV-malformationer, fistler og angiomatøse tumorer i thorax (50/år). Behandling af pulmonale AV-misdannelser ved Mb.Osler skal ske i samarbejde med den tilsvarende højt specialiserede funktion i oto-rhinolaryngologi. Varetages i øvrigt i tæt samarbejde med relevant speciale
HSF-21	Skeletdystrofier (ca. 75/år). Varetages i tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi
HSF-25	Kongenitte hjertemisdannelser, nyresygdomme samt syndromer og dysplasier. Varetages i tæt samarbejde på matriklen med pædiatri
HSF-26	Cystisk fibrose hos børn. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri

Tand-, mund- og kæbekirurgi	
HSF-11	Særlige tilfælde af vækstbetingede kæbeanomalier med behov for ortodontisk-kirurgisk behandling, hvor kæbeanomalien er del af et syndrom/kompliceres af anden medfødt misdannelse, herunder Mb. Crouzon, Mb. Apert eller Treacher-Collin's syndrom (70 pt.). Vedrørende kraniofaciale misdannelser med behov for varetagelse i kranio-facialt team, se separat højt specialiseret funktion
HSF-12	Kraniofaciale misdannelser/syndromer (60 pt.). Diagnostik og behandling af vækstforstyrrelser med kombinerede misdannelser af kæber, ansigt og kranie. Varetages af kranio-facialt team i tæt samarbejde med pædiatri, neurokirurgi, plastikkirurgi og oto-rhinolaryngologi. Kirurgisk behandling varetages i tæt samarbejde med neurokirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi og oto-rhinolaryngologi
HSF-13	Kæbekirurgisk korrektion af læbe-gumme-ganespalte patienter (100 pt.). Sekundær ganespaltebehandling foregår i et tværfagligt samarbejde mellem de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og ganespalteafdelinger ved taleinstitutterne. Tandreguleringen foregår i regi af taleinstituttet. Varetages i tæt samarbejde med plastikkirurgi
HSF-14	Kæbeledslidelser ved kronisk juvenil reumatoid arthritis (320 pt.). Opfølgning i rolig fase kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
Thoraxkirurgi	
HSF-19	Børn (350), voksne (GUCH) (100). Varetages i et multidisciplinært team med intern medicin: kardiologi og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer. Kirurgiske indgreb der kan sidestilles med rutineindgreb, der udføres på voksne uden medfødt hjertesygdom, kan udføres under anden relevant højt specialiseret funktion. Herunder operation for aortaklapstenose eller -insufficiens sekundært til bikuspid aortaklap uden anden hjertesygdom eller lukning af persisterende foramen ovale i forbindelse med operation for erhvervet hjertesygdom.
HSF-31	Marfan og Ehlers-Danlos Syndrom (30 pt.). Varetages i tæt samarbejde med de to centre for sjældne sygdomme og intern medicin: kardiologi
Urologi	
HSF-25	Medfødte misdannelser og tumorer (samlet 350 pt., heraf 130 pt. <2 år), herunder: (1) Blæreekstrofi, (2) Svære malformationer i tractus genitales, herunder hypo-og epispadi og urogenital sinus, (3) Urologiske problemer i forbindelse med myelomeningocele, (4) Medfødte misdannelser i øvre og nedre urinveje (5) Neonatal og prænatal urologi i øvrigt, (6) Nonpalpabel testisretention, (7) Intersex tilstande, (8) Wilms tumor. Varetages i tæt samarbejde med plastikkirurgi og pædiatri