

# Center for Sjældne Sygdomme

Aarhus Universitetshospital

Aarhus Universitetshospital

1



## Program

- Præsentation
- Introduktion til oplæg/workshop
- Om sjældne sygdomme og CSS-AUH
- Om socialrådgiverindsatsen i CSS-AUH (projekt)
- Fælles drøftelse
- Afrunding

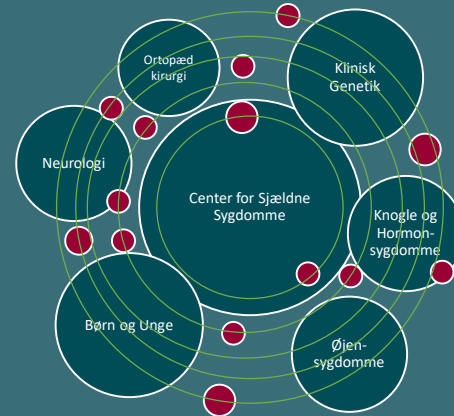


2 - [www.AUH.dk](http://www.AUH.dk)

2

## Introduktion til oplæg/ workshop

- Hvorfor gennemgår vi programmet?
- Hvorfor vi er her?
- Åbningsspørgsmål



3

## Hvordan og hvor finder I jeres information?

Er der nogle af jer som har haft en borger  
med en lidelse, I ikke havde hørt om før?  
Hvad gjorde I?

4

## Hvad er CSS-AUH

- Højt specialiseret ambulant sygehusfunktion
- 2 centre i Danmark
- Udredning og opfølgning af patienter fra hhv vest- og øst-Danmark
- Koordination mellem alle sygehusspecialer
- Koordination med lokalt sygehus omkring opfølgning og udredning



## Hvem følges i CSS-AUH

- Patienter med sjældne og komplekse sygdomme
- Affektion af flere organsystemer/mange dele af kroppen
- Patienter med mange kontakter
- Eksempelsygdomme
  - **Neurofibromatose:** Hjerne, øjne, hormoner, ryg, kræft, psykiatri
  - **Angelman syndrom:** Forsinket udvikling, epilepsi, motoriske vanskeligheder, søvnproblemer
  - **NCL:** Rask barn, synstab, demens, gangvanskeligheder, epilepsi, tidlig død
  - **Osteogenesis imperfecta:** Vækstproblemer, mange brud, hørenedsættelse, behov for megen medicinsk behandling

## Hvem arbejder i CSS-AUH

- Børnelæger, genetikere, neurologer, endokrinologer, almen mediciner
- Tæt samarbejde med stort set alle specialer
- Sygeplejersker
- Socialrådgiver
- Sekretærer

## Forskellige præsentationer

- Medfødt nedsat funktionsevne med kendt forklaring
- Medfødt nedsat funktionsevne (endnu) uden forklaring
- Progressiv sygdom
- Periodisk stationær, men med risiko for pludselig forværring

## Forskellige præsentationer

- Medfødt nedsat funktionsevne **med kendt forklaring**
  - Sygdom eller syndrom diagnosticeret med entydige symptomer eller klar genetik
  - Ofte diagnosticeret i tidlig barnealder
  - Gode muligheder for prognosticering
  - Nogen gange mulighed for stor variation – andre gange ikke
  - Nemmere at finde nogen at sammenligne sig med
  - Nemmere at finde viden

## Forskellige præsentationer

- Medfødt nedsat funktionsevne (endnu) **uden kendt forklaring**
  - Tydeligt syg patient med forskellige symptomer, som ikke kan samles i et bestemt syndrom
  - Familierne oplever, at der skabes tvivl om, om barnet fejler noget
  - Stor bekymring og usikkerhed omkring fremtid
  - Ingen mulighed for at vejlede omkring gentagelsesrisiko i fremtidige graviditeter
  - Ingen mulighed for at sammenligne sig med andre patienter

# Forskellige præsentationer

- **Progressiv sygdom**

- Rask ved fødslen
- Vanskeligt at følge med mht. understøttelse af behov og hjælpemidler
- Lider under lang sagsbehandlingstid i sygehusregi og kommunalt
- Stor belastning at leve med konstant færdighedstab
- Kronisk sorg og sorgreakivering. En følelse af, at man mister sit barn igen og igen i hele livet.
- Ofte flere børn i samme familie

# Forskellige præsentationer

- **Periodisk stationær**, men med risiko for pludselig forværring

- Kendt funktionsnedsættelse og ....
- .....tilstødende komplikationer og heraf f.x.
  - Tab af gangfunktion
  - Epilepsi-debut
  - Behov for operation og hjemmepasning
  - Kræftudvikling

## Samarbejde på AUH

- Sygdomsspecifikke netværk
  - Tuberos sklerose
  - Von Hippel Lindau
- Fælleskonferencer
  - Kranie-tand-misdannelser
  - Hud-genetik-sygdomme
  - Karmisdannelses-konference
- Fællesambulatorier
  - Ortopædkirurg
  - Genetiker
  - Hudlæge
  - Neurokirurg



13 - www.AUH.dk

13

## Sparringspartnere udenfor AUH

- Kollegaer på andre hospitaler
  - CSS-RH
- Fagfællesskaber
- Europæiske reference-netværk
- Sjældne Diagnoser og sjældneforeninger
- Bosteder



14 - www.AUH.dk

14

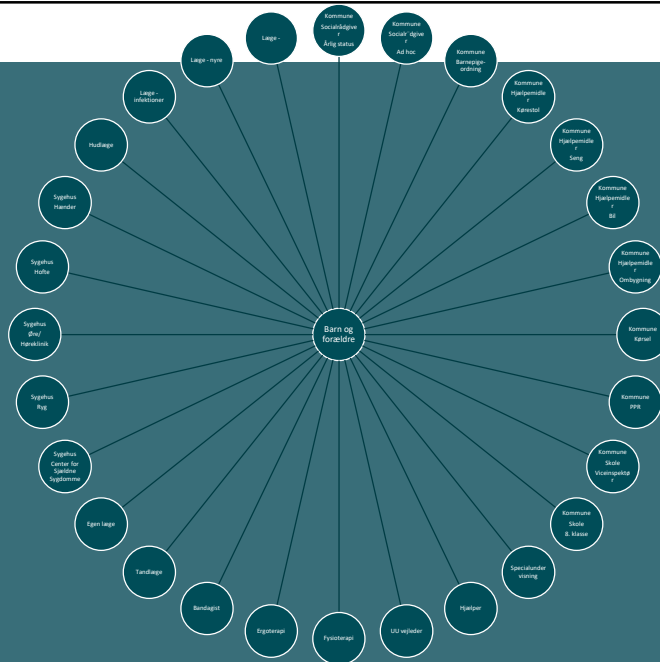
# Tovholderfunktion

- Hvad er vigtigst lige i denne periode af livet?
- Kan flere kontakter afvikles samme dag?
- Kan kommunikationen mellem parter forbedres?
- Hvem tager over, når barnet bliver voksen?



15 - www.AJH.dk

15



16 - www.AJH.dk

16



## Socialrådgiver i CSS

- Vejledning til patienter og pårørende (både børn og voksne)
- Sparring til sundhedsfagligt personale
- Brobygning til socialrådgivere i kommuner
- Kontakt til bosteder
- Transitionssamtaler med unge og deres pårørende

## Projektet

- Udvalgte sygdomme – de mest hyppige af de sjældne
- marfan, von hippel lindau, neurofibromatose type 1, angelman syndrom, tuberøs sklerose, prader willi syndrom, akondroplasi og 22q11.
- Fokus på samarbejde, hvordan støtter vi patienten i et komplekst system?
- Udvikling af relevant skriftligt materiale målrettet socialrådgivere

# Materialet

## Overskrifter i materialet

- Sygdomsbeskrivelse
- Varighed og prognose
- Konsekvenser for patientens hverdag
- Behandlingsforløb ved AUH
- Behov for særlig støtte/anbefalinger
- Relevante hjælpemidler
- Relevante samarbejdspartnere
- Lægefaglig status samt aktuel medicinering
- 

# Drøftelse

- 10 min. til at orientere sig i materialet og snakke med sidemanden
- Input til opbygning og indhold af informations materialet
- Input til generelt samarbejde imellem kommune og hospital





Hovedmail: [auh.bu.sjaeldnesygdomme@rm.dk](mailto:auh.bu.sjaeldnesygdomme@rm.dk)



# TAK FOR I DAG!



Christine: [chrnuu@rm.dk](mailto:chrnuu@rm.dk)



Marianne: [madujn@rm.dk](mailto:madujn@rm.dk)

21 - [www.AJH.dk](http://www.AJH.dk)

21



## Invitation til temaeftermiddage

[3. maj kl. 13.00-15.00](#)  
 Fokus: Prader Willi Syndrom, Von Hippel Lindau og Marfan

[23. maj kl. 13.00-15.00](#)  
 Fokus: 22q11, Osteogenises imperfecta og Akondroplasi

[9. juni kl. 13.00-15.00](#)  
 Fokus: Neurofibromatosis 1, Angelman og Tuberøs Sklerose

**Tilmelding på [www.rm.Plan2Learn.dk](http://www.rm.Plan2Learn.dk)**



22 - [www.AJH.dk](http://www.AJH.dk)

22