

Anbefalinger

Der er allerede i de seneste årtier sket en omfattende centralisering af behandlingen af sjældne sygdomme og svære alvorlige sygdomstilstande i pædiatriske HSE-enheder. Med hensyn til HSE-funktionerne vil centraliseringsgraden afhænge af opgavernes sjældenhed, kompleksitet og/eller resursekrav. Inden for pædiatrien har der regionalt, interregionalt og på landsplan været et godt samarbejde, som har sikret et rimeligt forhold mellem specialiseringsgrad, kapacitet og volumen. Med ikrafttræden af den nye kommunalreform og dannelsen af de fem regioner pr. 1. januar 2007 vil der være et uændret behov for at videreføre dette samarbejde om HSE-funktioner/lands-landsdels-funktioner afpasset efter patientvolumen og behandlingskapacitet. Med hensyn til de fem regioners størrelse (Tabel 1) er der store forskelle på f.eks. region Nordjylland med 0,6 mio. indbyggere og Hovedstaden med 1,6 mio. indbyggere. Der vil næppe være behov for væsentlige udvidelser af HSE-funktioner/oprettelse af nye HSE-funktioner i de mindre regioner. Et velkoordineret tværregionalt samarbejde vil fortsat være en forudsætning for optimale patientbehandlingsforløb af sjældne og resursetunge sygdomme.

På Odense Universitetshospital er man i gang med at etablere et H.C. Andersen Børnehospital, som er en geografisk og funktionel samling af de funktioner, der vedrører diagnostik, behandling og pleje af syge børn. Børnehospitalet etableres som en selvstændig enhed, der er integreret i det store universitetshospital, i tæt samarbejde med de parakliniske enheder og relevante voksenspecialer.

På baggrund af patientvolumen, befolkningstæthed og den faglige pædiatriske kapacitet i hovedstadsområdet er der basis

for at etablere et børnehospital i relation til et højt specialiseret universitetshospital [2, 5].

På børneafdelingen på Århus Universitetshospital, Skejby Sygehus, er en lang række HSE-funktioner samlet. Den planlagte udflytning af specialerne på Århus Sygehus til Skejby Sygehus har givet anledning til at overveje samling af al sygehusbehandling af børn på et børnehospital som en integreret del af det kommende storsygehus.

Ved en sådan samling af funktioner tilgodeses tværfaglighed, forskning, udvikling, samarbejde, kommunikation, funktionalitet og overskuelighed for både børn, pårørende og personale.

Korrespondance: *Karen Vitting Andersen*, Pædiatrisk Klinik I, Juliane Marie Centret, H:S Rigshospitalet, DK-2100 København Ø.
E-mail: karen.vitting.andersen@rh.hosp.dk

Antaget: 7. marts 2006

Interessekonflikter: Ingen angivet

Litteratur

1. Specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet. Vejledning. Sundhedsstyrelsens vejledning vedr. specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i Sygehusvæsenet. København: Sundhedsstyrelsen, 2001.
2. Den højt specialiserede enhed i det danske sygehusvæsen. Rapport fra Dansk Medicinsk Selskabs udvalg. Nr. 13, 2000. www.dadinet.dk/klaringsrapporter/2000-13/2000-13.htm
3. Charter for Children in Hospital. European Association for Children in Hospital. Leiden, May 1988. www.each-for-sick-children.org
4. The World Medical Association's Declaration on the Rights of the Child to Health Care, WMA, Ottawa, Canada, October 1998. www.boes.org/okt.2005
5. Andersen KV, red. Et Københavnsk Børnehospital. En rapport 2004. København: Eget forlag, 2004.
6. Blix C. Et børnehospital i Danmark. Fra vision til virkelighed [masterafh MPA]. København: Eget forlag, 2002.
7. Pearson G, Shann F, Barry P et al. Should paediatric intensive care be centralised? Trent versus Victoria. *Lancet* 1997;349:1213-7.
8. Greisen G. Organisation af behandling af nyfødte børn. *Ugeskr Læger* 2006;168:1543-7.

Organisation af behandling af nyfødte børn

Professor Gorm Greisen

H:S Rigshospitalet, Neonatalklinikken

Der redegøres overordnet for indhold og organisation af behandling af syge nyfødte børn med fokus på intensiv behandling. Nogle udenlandske studier af relationen mellem neonatalafdelingens størrelse og mortalitet bliver lagt frem, men der er ikke tale om et systematisk *review*.

Det normale nyfødte barn

Fødsel og barsel er i udgangspunktet normale og glædelige begivenheder, som skal deles med familien. Det store flertal

af nyfødte børn er fuldbårne og velkøbte og behøver kun almindelig spædbarnspleje. Problemet er, at man også ønsker sikkerhed for, at der kan behandles rigtigt og rettidigt, hvis der trods alt skulle opstå behov for det.

Morbiditet og mortalitet

Der er ikke helt sjældent behov for behandling efter fødslen. Problemerne er for tidlig fødsel, misdannelser, komplikationer i forbindelse med fødslen, infektioner eller problemer med barnets omstilling til det ekstrauterine liv, hvilket kan ses i form af symptomer som vejtrækningsproblemer, hypoksi, arteriel hypotension, fødeintolerans, hypoglykæmi, dehydrering og hyperbilirubinæmi. I en opgørelse fra seks store privathospitaler i Californien blev der født 77.576 børn i

perioden 1992-1997. Af disse blev 11.199 (14%) indlagt på en neonatalafdeling [1]. Hospitalerne tilhører Kaiser Permanente-programmet, der som et »abonnementfinansieret« system hverken har de meget rige eller de meget fattige klienter, og som har et særligt fokus på rationalitet. Det er vigtige træk, der er fælles med danske forhold. Alle hospitalerne havde egen neonatalafdeling.

Vejtrækningsbesvær er et stort problem i neonatologien, dels fordi det er et universelt symptom på svær sygdom, og dels pga. de krav, det stiller til observation og behandling. Af de 77.576 nyfødte børn i opgørelsen fra Kaiser Permanente blev 1.928 (2%) behandlet for vejtrækningsproblemer med nasal *continuous positive airway pressure* (CPAP) eller respirator. Gestationsalder ved fødslen var en stærk prædikator for behandlingskrævende vejtrækningsproblemer, men også appgarscore ved fødslen, *severity of illness* efter fødslen og forekomst af misdannelser havde betydning. Ca. halvdelen af behandlingen var nasal CPAP, enten alene eller før/efter respiratorbehandling. Steroidbehandling før præmatur fødsel var godt implementeret (85% ved fødsel før 33 uger), og surfaktant blev brugt systematisk efter intubation (ca. 85% ved gestationsalder under 30 uger). Varigheden af den respiratoriske støtte var gennemsnitligt kun ca. tre dage hos børn med gestationsalder over 30 uger; under 30 uger var varigheden længere jo lavere gestationsalder, omtrent sådan at børnene normalt kunne klare sig uden, når de var 31 uger.

Men alvorlige problemer er ikke kun respiratoriske. Alle organer kan svigte pga. misdannelse, sekundært til anden sygdom eller pga. umodenhed. Eksempler er encefalopati efter asfyksi, hypoksæmi pga. persisterende pulmonal hypertension, kredsløbssvigt pga. hjertemisdannelse, sepsis eller præmaturitet, nyresvigt efter kredsløbssvigt eller pga. urinvejsmisdannelse, korttarmsyndrom efter nekrotiserende enterokolitis eller tarmmisdannelse eller hydrocefalus efter hjerneblødning. Ud over respirator er der brug for pressorstoffer, nitrogenoxid, hjerte-lunge-maskine, dialyse, parenteral ernæring og kirurgi. Det nyfødte barn har på mange områder en særlig fysiologi og patofysiologi, og det kliniske arbejde er også specielt pga. barnets lille størrelse, den diskrete og uspecifikke symptomatologi, den begrænsede kommunikation og relationen til de nyblevne forældre. Alvorlige organspecifikke problemer kræver samarbejde med andre pædiatere og personer fra andre lægelige specialer som f.eks. børnekardiologer, børnekirurger, thoraxkirurger og neurokirurger, og det er bedst, hvis disse har særlig interesse for og erfaring med nyfødte.

Behov for behandling kan opstå uventet og pludseligt. Det stiller krav til beredskab. Det betyder dels, at fødsler på hospitaler uden neonatologisk funktion er et potentielt problem, og dels at kvaliteten af behandlingen på den enkelte neonatalafdeling afhænger af »det svageste led i kæden«. Det er ikke nok, at barnet behandles af specialister om dagen. Både lægeligt og sygeplejefagligt skal kvaliteten være høj døgnet rundt.

Uopmærksomhed, forkerte beslutninger eller manglende praktiske færdigheder, f.eks. manglende træning i intubation, kan hurtigt blive fatalt.

I Danmark døde 467 børn i alderen 0-15 år i 2001. Af disse døde 178 i første leveuge, og 321 i første leveår (Figur 1). Årsagerne var for tidlig fødsel og misdannelse og sjældnere komplikationer i forbindelse med fødslen eller infektion. Selv om denne mortalitet er ekstremt lav i et historisk og globalt perspektiv, er den ikke specielt lav i europæisk sammenhæng.

Centralisering

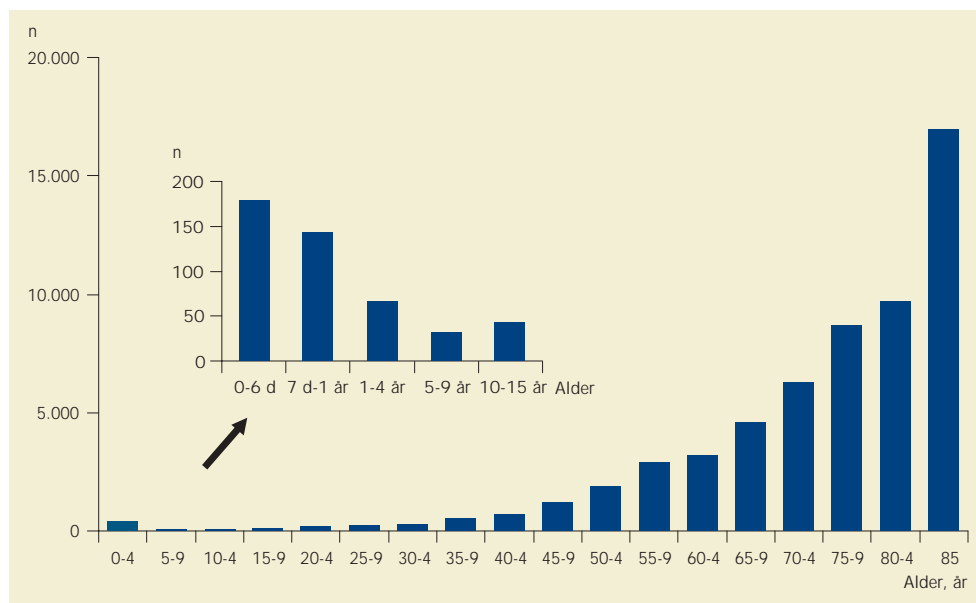
Der er et kontinuum fra plejen af den normale nyfødte til den mest krævende og komplekse behandling af børn, der har stor risiko for at dø eller risiko for at overleve med skader, som kunne være undgået. Eksempler på dette er hjerneskade pga. ineffektiv genoplivning efter fødslen, hjerneblødning hos de mest umodne børn pga. lang transport eller iskæmisk hjerneskade pga. hyperventilation, trakealstenose efter vanskelig intubation eller tab af ekstremiteter efter komplikationer i forbindelse med brug af arterielle katetre. Problemet er, hvordan sundhedsvæsnets bedst kan organiseres, så det kan dække alle behov. Et af spørgsmålene er, om risikoen for neonatal død er mindre, når barnet fødes på et hospital, hvor der er en større neonatalafdeling.

Dette spørgsmål belyses i en anden undersøgelse fra Californien, hvori man benyttede registerdata for 16.732 børn, der havde en fødselsvægt under 2.000 g, var født i 1992-1993 og behandlet på 398 forskellige private hospitaler [2]. Hospitalerne blev klassificeret efter deres neonatalafdeling: 0) kun raske børn og mindre problemer, 1) respiratorisk assistance i op til fire timer, 2) længerevarende respiratorisk assistance, men ikke andre specialiserede funktioner og 3) fuld neonatal intensiv funktion med hjælp fra alle typer af subspecialiserede pædiatere, inkl. kirurg. Halvdelen af hospitalerne havde en neonatalafdeling på niveau 0 og behandlede gennemsnitligt årligt kun seks børn med en fødselsvægt på under 2.000 g. Det svarer til en lidt udvidet barselgangsfunktion. Mortaliteten var 2-3 gange større på disse hospitaler end på de 22 hospitaler, hvor man havde en neonatalafdeling på niveau 3. På niveau 3-afdelingerne behandlede man i gennemsnit pr. år 120 børn, der havde en fødselsvægt på under 2.000 g. Mortaliteten på hospitalerne med neonatalafdelinger på niveau 1 og niveau 2 var også højere, men forskellen var ikke statistisk signifikant højere for de 18 hospitaler, hvor man havde de største niveau 2-neonatalafdelinger (der var gennemsnitligt pr. år indlagt 85 børn på under 2.000 g, og gennemsnitligt var mere end 15 pladser på neonatalafdelingen belagt). Noget uventet fandt man, at universitetshospitaler (alle niveau 3) havde højere mortalitet end andre niveau 3-afdelinger. Det kan tolkes som et resultat af disse hospitalers afhængighed af læger og sygeplejerske under uddannelse, men der er ikke data til at belyse dette vigtige spørgsmål.

I en stor engelsk undersøgelse påvist der ingen sammen-

VIDENSKAB OG PRAKSIS | STATUSARTIKEL

Figur 1. Antal dødsfald i Danmark i 2001. Ca. 40% af børnedødeligheden ligger i første leveuge. d=dage



hæng mellem neonatalafdelingernes størrelse og mortalitet [3]. En stor neonatalafdeling blev her defineret som en, hvor man pr. år behandlede mere end 57 børn med en fødselsvægt på under 1.500 g, en lille neonatalafdeling blev defineret som en, hvor man pr. år behandlede mindre end 35 børn med en fødselsvægt på under 1.500 g, og en intermediær neonatalafdeling blev defineret som værende derimellem. En strategisk stikprøve på 54 ud af 186 neonatalafdelinger i England deltog i en prospektiv registrering af alle indlagte patienter og af den løbende belægning i 1998-1999. Ved den ukorrigerede analyse var mortaliteten lavere jo mindre neonatalafdelingen var. Efter korrektion for *severity of illness* i de første 12 levetimer, var der ikke nogen forskel. Heller ikke sygeplejenormering eller dækning med mere end en neonatolog var af betydning. Det eneste klare fund var, at mortaliteten var højest for børn, som blev indlagt, når belægningen var højest.

En sammenligning mellem pædiatrisk intensiv behandling (børn i alderen en måned til 15 år) i Trent, England, og Victoria, Australien, som begge har en børnebefolkning på ca. 1 mio., dvs. som Danmark, er også relevant [4]. Der var ca. 1.000 indlæggelser pr. år begge steder. I Victoria blev 90% af børnene indlagt på en afdeling; i Trent var de fordelt på 13 afdelinger. Mortaliteten var 5,6 pr. 100.000 børn pr. år i Victoria og 8,9 pr. 100.000 børn pr. år i Trent. Korrigeret for *severity of illness* ved indlæggelsen var odds-ratio 2,09 ($p < 0,0005$).

Centralisering af behandlingen af for tidligt fødte børn ved in utero-transfer er et særligt emne. I en undersøgelse fra Trent i England fra 1994-1996 påviste man ingen sikker effekt [5]. Trent har en befolkning på 4,6 mio. og dækkes af 16 neonatalafdelinger, dvs. meget lig danske forhold. På de fem største neonatalafdelinger behandlede man børn, som var mindre og mere syge, end man gjorde på de 11 øvrige, og man kunne

ikke påvise nogen positiv eller negativ effekt af overflyttelse før eller efter fødslen. I et svensk studie med 633 levendefødte børn med en fødselsvægt på under 1.000 g i 1991-1992 påviste man derimod lavere mortalitet for børn, som blev behandlet på en neonatalafdeling niveau 3 end på en neonatalafdeling niveau 2b, dvs. med respiratorbehandling, men ikke anden intensiv behandling (30% vs. 46%) [6]. Overlevelsen var også bedre, når man tog hensyn til moderens bopæl (35% vs. 45%). I et større svensk studie fra 1992-1997 af alle enkeltfødte børn med gestationsalder under 32 uger fandt man højere total mortalitet på universitetshospitaler (neonatalafdeling niveau 3) end på andre hospitaler [7]. Efter korrektion for den skæve gestationsalderfordeling og en række risikofaktorer vedrørende graviditet og fødsel var odds-ratio for død for gruppen med en gestationsalder på 23-27 uger 2,0 for ikkeuniversitetshospitaler. Der var ingen forskel for børnene i gruppen med en gestationsalder på 28-31 uger.

Situationen i Danmark

De fleste amter har kun en børneafdeling. I H:S findes der tre børneafdelinger, og to sygehuse har neonatalafdeling: Rigshospitalet og Hvidovre Hospital. I Københavns Amt er der to børneafdelinger, men kun Amtssygehuset i Glostrup har neonatalafdeling. I Storstrøms Amt er neonatalafdelingen på Nykøbing Sygehus meget reduceret. I Århus Amt er der neonatalafdeling på Skejby Sygehus og Randers Centralsygehus, og i Nordjyllands Amt er der neonatalafdeling på Aalborg Sygehus og Sygehus Vendsyssel, Hjørring. Dvs. at der nu er 17 neonatalafdelinger i Danmark. Til sammenligning er der 33 fødesteder.

Implementeringen af den danske diagnoserelateret gruppe (DRG)-model og Sundhedsstyrelsens service »sundhedsstati-

VIDENSKAB OG PRAKSIS | STATUSARTIKEL

stik« giver mulighed for at få et indtryk af aktiviteten [8]. I 2004 blev der født 64.670 børn i Danmark og 22.497 af disse blev udskrevet med en DRG-kode (Tabel 1). En stor del af udskrivelserne i koderne 1501, 1502, 1508, 1511, og 1513 var fra obstetriske afdelinger. Det drejede sig om børn, som har frembudt problemer kort efter fødslen, som måske har haft behov for måling af blodsukker, bilirubin eller kontrol af pH

efter fødslen, og som formentlig har været tilset af en pædiater. Kode 1501 (død eller udskrevet til anden afdeling inden for to døgn) steg alene fra 2.851 til 7.143 børn fra 2003 til 2004. Det totale antal børn, der døde i første leveuge er omkring 200. Stigningen tyder mest på usikkerhed i kodningen.

Kodningen af de »intensive« koder 1503, 1506 og 1509 er derimod nogenlunde konstant. Det betyder næppe, at kod-

Tabel 1. Antal udskrivelser i 2003 og 2004 i de 12 medicinske *disease related groups* i den danske model (DKDRG), som er relevante for nyfødte børn, og i kode 1512, som vedrører genindlæggelse af ekstremt for tidligt fødte børn. Som det fremgår, er fødselsvægten afgørende for DRG-kodningen, men dertil kommer graden af komplikationer, som først og fremmest defineres ved behov for nasal *continuous positive airway pressure* (CPAP) i mere end et døgn (moderat kompliceret) eller respirator (meget kompliceret). Andre kriterier er parenteral ernæring, udskiftningstransfusion og en række, ret sjældne, diagnoser. Børn, som opereres i neonatalperioden, får ikke koderne 1501-1512. Koden 1514 »raske« nyfødte er ikke medtaget i denne tabel.

DkDRG-kode og tekst	2003	2004
1501 – Død eller overflyttet til anden afdeling inden to døgn	2.851	7.143
1502 – Mistanke om sygdomme i perinatalperioden	349	337
1503 – Børn med fødselsvægt <1.000 g, meget komplicerede	184	198
1504 – Børn med fødselsvægt <1.000 g, moderat komplicerede	80	60
1505 – Børn med fødselsvægt <1.000 g, ukomplicerede	41	16
1506 – Børn med fødselsvægt 1.000-2.499 g, meget komplicerede	218	269
1507 – Børn med fødselsvægt 1.000-2.499 g, moderat komplicerede	925	1.035
1508 – Børn med fødselsvægt 1.000-2.499 g, ukomplicerede	2.782	2.814
1509 – Børn med fødselsvægt >2.499 g, meget komplicerede	222	206
1510 – Børn med fødselsvægt >2.499 g, moderat komplicerede	1.680	1.681
1511 – Børn med fødselsvægt >2.499 g, ukomplicerede	4.972	5.455
1512 – Immatunitas/praematuritas, alder mindst 28 dage	257	272
1513 – Nyfødte med mindre problemer	2.961	3.011
I alt, for hele landet	17.522	22.497

Tabel 2. Antal udskrivninger fra hospital i 2004 med *disease related groups* i den danske model (DKDRG)-koder 1503, 1506 eller 1509. Disse er koderne for meget komplicerede forløb. For at give et indtryk af forbruget af intensiv neonatologi pr. 1.000 levendefødte er dette beregnet fordelt på moderens bopælsamt. Antal udskrivninger fra de 17 neonatalafdelinger er ligeledes fordelt på moderens bopælsamt.

Bopælsamt	Levende-fødte	DRG 1503-6-9	Pr. 1.000 levende-fødte																		
				1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	
Alle	64.670	663	10	197	66	16	8	8	36	12	97	5	12	22	28	100	4	16	39	1	
H:S	9.617	107	11	61	45	1															
Københavns	6.956	82	12	50	19	13															
Frederiksborg	4.144	34	8	25	1	8															
Roskilde	2.721	27	10	16	2	1	8														
Vestsjællands	3.309	54	16	16				36		2											
Storstrøms	2.547	33	13	21						12											
Bornholms	346	4	12	4																	
Fyns	5.265	43	8								43										
Sønderjyllands	2.786	24	9								14	5	2	1		2					
Ribe	2.531	23	9								13		10								
Vejle	4.381	40	9								10			21		9					
Ringkjøbing	3.342	38	11	1							2				28	7					
Århus	8.403	72	9	2							3					62	4			1	
Viborg	2.754	42	15								6					19		16		1	
Nordjyllands	5.568	44	8	1							4					1				37	1

1) H:S Rigshospitalet. 2) H:S Hvidovre Hospital. 3) Amtssygehuset i Glostrup. 4) Hillerød Sygehus. 5) Roskilde Amts Sygehus, Roskilde. 6) Holbæk Sygehus. 7) Næstved Sygehus. 8) Odense Universitetshospital. 9) Sønderborg Sygehus. 10) Esbjerg Sygehus. 11) Kolding Sygehus. 12) Herning Sygehus. 13) Skejby Sygehus. 14) Randers Centralsygehus. 15) Viborg Sygehus. 16) Aalborg Sygehus. 17) Sygehus Vendsyssel, Hjørring.

ningen er korrekt eller bare konsistent. DRG-systemet har kun været i drift i kort tid og har endnu ikke direkte økonomisk betydning. Men det er bemærkelsesværdigt, at antallet af forløb i vægtgrupperne under 1.000 g, 1.000-2.500 g og over 2.500 g er nogenlunde de samme i betragtning af, at disse gruppers andele af det totale fødselstal er hhv. 0,3%, 5%, og 95%. Det svarer til udenlandske erfaringer.

For at få et indtryk af fordelingen af den intensive behandlingsaktivitet i Danmark er det totale antal af børn med disse tre koder tabuleret for bopælsamt og behandlingshospital i **Tabel 2**. Der var i alt 663 forløb i 2004, hvilket svarer til 1% af samtlige nyfødte. Af disse stod Rigshospitalet, Odense Universitetshospital og Skejby Sygehus for 394 (59%), heraf havde 238 børn bopæl uden for de respektive amter. De øvrige amter benyttede sig af disse tre hospitaler i varierende grad.

P.t. findes neonatal thorax- og urokirurgi kun på H:S Rigshospitalet og på Skejby Sygehus; den øvrige neonatale kirurgi findes på H:S Rigshospitalet og på Odense Universitetshospital. Neonatal neurokirurgi findes alle tre steder. Forløb for børn, som bliver opereret, kodes uden for serien 1501-1513. En del af hospitalernes »udenamts« aktivitet kan altså skyldes børn som henvises pga. mistanke om kirurgisk sygdom, men som ikke opereres.

Vurdering

Den neonatologiske funktion er samlet på 17 afdelinger i Danmark (ekskl. Færøerne og Grønland), mens der er 33 fødesteder. Det er et neonatologisk ønske at fødslerne samles på hospitaler med neonatalfunktion. De svenske erfaringer støtter Sundhedsstyrelsens anbefaling af centralisering af behandlingen af børn under 28 uger/1.000 g. Den restriktive

brug af respiratorbehandling i Danmark betyder, at den skal centraliseres mere, end man ville gøre i udlandet, for at man kan opnå den samme rutine, hvilket støtter Sundhedsstyrelsens anbefaling af centralisering af respiratorbehandling. Den korte arbejdstid for læger er et problem for organisering af intensiv terapi i Danmark, idet der skal flere læger til for at dække beredskabet. Argumenterne for centralisering af intensiv behandling af nyfødte er altså lavere mortalitet og bedre udnyttelse af ressourcerne.

Korrespondance: *Gorm Greisen*, Neonatalklinikken, H:S Rigshospitalet, DK-2100 København Ø. E-mail: greisen@rh.dk

Antaget: 20. februar 2006

Interessekonflikter: *Gorm Greisen* er ansat på H:S Rigshospitalet, som er afhængig af henviste patienter.

Litteratur

- Wilson A, Gardner MN, Armstrong MA et al. Neonatal assisted ventilation: predictors, frequency, and duration in a mature managed care organization. *Pediatrics* 2000;105:822-30.
- Cifuentes J, Bronstein J, Phibbs CS et al. Mortality in low birth weight infants according to level of neonatal care at hospital of birth. *Pediatrics* 2002;109:745-51.
- The UK Neonatal Staffing Study Group. Patient volume, staffing, and workload in relation to riskadjusted outcomes in a random stratified sample of UK neonatal intensive care units: a prospective evaluation. *Lancet* 2002;359:99-107.
- Pearson G, Shann F, Barry P et al. Should paediatric intensive care be centralised? Trent versus Victoria. *Lancet* 1997;349:1213-7.
- Field D, Draper ES. Survival and place of delivery following preterm birth: 1994-96. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1999;80:F111-5.
- Finnstrom O, Olausson PO, Sedin G et al. The Swedish national prospective study on extremely low birthweight (ELBW) infants. *Acta Paediatr* 1997;86:503-11.
- Johansson S, Montgomery SM, Ekborn A et al. Level of care, and infant death in Sweden: a population-based study preterm delivery. *Pediatrics* 2004;113:1230-5.
- Sundhedsdata. København: Sundhedsstyrelsen, 2005. www.sst.dk/Informatik_og_sundhedsdata/Download_sundhedsstatistik/Planmateriale/DRG/DSN2.aspx/nov.2005.

Optimering af indsatsen over for mennesker med sjældne sygdomme

Overlæge Allan Meldgaard Lund & professor Flemming Skovby

H:S Rigshospitalet, Juliane Marie Centret,
Klinisk Genetisk Afdeling

I EU er en sygdom sjælden, hvis dens prævalens er under 1:2.000. Der er 5.000-7.000 sjældne sygdomme eller handicap. Nogle er relativt hyppige, f.eks. neurofibromatose type 1 (1:5.000) og osteogenesis imperfecta (1:10.000), mens andre er meget sjældne med en eller ganske få patienter i Danmark.

Den første gruppe er karakteriseret ved aktive patientforeninger, der fra brugerside har drevet det organisatoriske arbejde med centralisering af sjældne handicap [1]. Sygdommene i den anden gruppe savner organisation og har ikke været genstand for samme opmærksomhed; i pædiatrisk sammenhæng drejer det sig f.eks. om arvelige stofskiftesygdomme som tyrosinæmi og misdannelsessyndromer som *coloboma*, *heart anomaly*, *choanal atresia*, *retardation* (CHARGE), hver med færre end ti patienter i Danmark. Alle kliniske specialer rummer dog patienter med unikke eller sjældne, genkendelige manifestationer og deraf følgende handicap.