

Forløbsbeskrivelse

Børn, unge og voksne
med mistænkt eller
diagnosticeret sjælden
sygdom, som medfører
betydelig og varigt nedsat
funktionsevne

Bilagsrapport

Maj 2025

Publikationen er udgivet af

Social- og Boligstyrelsen

Edisonsvej 1

5000 Odense C

Tlf.: 72 42 37 00

E-mail: info@sbst.dk

www.sbst.dk

Indhold udarbejdet af Social- og Boligstyrelsen.

1. udgave maj 2025

Billeder i publikationen er venligst stillet til rådighed af de fotograferede og organisationen Sjældne Diagnoser.

Layout: 4PLUS4

Download eller læs forløbsbeskrivelsen på www.sbst.dk

Der kan frit citeres fra forløbsbeskrivelsen med angivelse af kilde.

ISBN: 978-87-85236-66-1

**Bilagsrapporten udgives samtidigt med
udgivelsen af 2. udgave af forløbsbeskrivelsen.**

Indhold

Bilag 1. Hvem har bidraget til udarbejdelse af 2. udgave af forløbsbeskrivelsen	4
Bilag 2. Centrale begreber i forløbsbeskrivelsen: ICF, (re)habilitering og recovery	5
Funktionsevne og International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)	5
Rehabilitering og habilitering	6
Recovery-orienteret tilgang – inddragelse af indefra-perspektivet i en samarbejdsproces...	6
Litteraturhenvisninger	7
Bilag 3. Registersøgning – uddybet formidling om søgestrategi, resultater og analyse....	8
Antal og demografi	8
Modtagere af sociale serviceydelser	10
Skoletilbud og specialundervisning	11
VISO forløb	12
Oversigt over diagnosekoder anvendt i registersøgningen.....	14
Bilag 4. Litteratursøgning	27
Formål.....	27
Vidensafgrænsning	27
Antal hits	30
Sortering og vurdering af indkommen litteratur.....	30

Bilag 1. Hvem har bidraget til udarbejdelse af 2. udgave af forløbsbeskrivelsen

Social- og Boligstyrelsen har i perioden august 2023 til marts 2025 revideret forløbsbeskrivelsen for børn og unge med sjældne handicap, der blev udgivet i 2019. 2. udgave af forløbsbeskrivelsen er udarbejdet i et samarbejde mellem kontorer i Social- og Boligstyrelsen med projektledelse i National koordination ved Mirjam Gismervik. Frederik Tang og Niels Juul Fyllgraf fra Data og Analyse i Social- og Boligstyrelsen har varetaget hhv. register- og litteratursøgningen. Der har været nedsat en følgegruppe bl.a. bestående af medlemmer af den oprindelige arbejdsgruppe og referencegruppe. Følgegruppen har bidraget til at kvalificere revideringen af forløbsbeskrivelsen.

Følgende organisationer har bidraget i revideringen:

- Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital: Marianne Due og Mette Møller Handrup
- Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet: Annbrit Sass Nielsen og Mette Gyhrs
- Danske Regioner: Ulla Monrad Jensen og Flemming Holt Jensen
- Kommunernes Landsforening: Rigmor Lond
- Odense kommunes specialafdeling for børn: Helle Larsen og Hanne Pedersen
- Aarhus kommunes Center for Specialpædagogiske Børnetilbud: Lenette Andsbjerg
- Aarhus kommunes PPR: Lotte Fensbo
- Sundhedsstyrelsen: Jens Flemming Pedersen og Susanne Vest
- Undervisningsministeriet/Styrelsen for Undervisning og Kvalitet: Lena Jannsen
- Geelsgårdsskolen: Kathrine Espersen
- Institutet for Blinde og Svagsynede (IBOS): Maria Krøl
- Neuropsykologisk Praksis: Birthe Rusike
- Landsforeningen for Prader-Willi syndrom: Irene Kudsk
- Sjældne Diagnoser: Lene Jensen
- VISO: Kamilla Mercado
- Social- og Boligstyrelsens handicapkontor: Hanne Langeland

Der er i august 2023 og januar 2024 afholdt to møder med følgegruppen med tematiske drøftelser om målgruppen og indsatser. I tilknytning til disse møder har der været en proces, hvor følgegruppen ad to omgange har givet inputs til og kommenteret på udkast til revidering af forløbsbeskrivelsen.

I tillæg til følgegruppen har der i processen været bidrag fra bestyrelsesformand fra Möbius syndrom foreningen Johanne Skovholm.

Center for Sjældne Sygdomme har bidraget med lægelig bistand i forbindelse med registersøgningen.

Sjældne Diagnoser og de fotograferede har venligst stillet de i forløbsbeskrivelsen anvendte billeder til rådighed.

Bilag 2. Centrale begreber i forløbsbeskrivelsen: ICF, (re)habilitering og recovery

Funktionsevne og International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)

International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) er en bio-psyko-social helhedsmodel og klassifikation, som i 2001 blev godkendt og udgivet af WHO. Efterfølgende er ICF blevet anerkendt som en international standard til klassificering af helbred og helbredsrelaterede tilstande. En dansk oversættelse af ICF klassifikationen forelå i 2003 (1), og i 2005 udgav Sundhedsstyrelsen en dansk vejledning. ICF bliver tiltagende accepteret og anvendt som en tværfaglig referencemodel både inden for sundhedsområdet og det sociale område (2).

Begrebet funktionsevne er i den danske vejledning defineret som den overordnede term for samspillet mellem kroppens funktioner, anatomi, aktivitet og deltagelse. I tillæg hertil beskrives de kontekstuelle faktorer – personlige faktorer og omgivelsesfaktorer – som kan være enten fremmende eller hæmmende for funktionsevnen. Eksempelvis kan oplevelsen af en funktionsnedsættelse som følge af nedsat gangfunktion afhænge af, om man bor i et hjem med eller uden trapper. En person, som før en ulykke havde en meget aktiv livsstil, vil potentielt opleve sig mere begrænset af en motorisk funktionsnedsættelse, end en person, som efter ulykken fortsat kan opretholde sin stillesiddende hobby.

En persons funktionsevne beror altså på et komplekst samspil mellem bio-psyko-sociale faktorer og rummer summen af et menneskes evne til at udføre aktiviteter i sin hverdag. Anvendt som referenceramme kan ICF medvirke til at skabe et systematisk overblik over denne kompleksitet ved at uddifferentiere de forskellige komponenter, som samlet set udgør funktionsevnen og herved identificere henholdsvis ressourcer og støttebehov i et helhedsbillede.

Fælles for målgruppen for forløbsbeskrivelsen er, at der er tale om en funktionsnedsættelse karakteriseret ved sjældenhed, varighed og betydelighed. Målgruppens heterogenitet medfører samtidigt, at der for de forskellige komponenter, som udgør den samlede funktionsevne, vil være store variationer inden for hver sygdomstype og hvert individ. For at kortlægge den enkeltes ressourcer og støttebehov og på denne baggrund tilrettelægge den rette indsats, vil det derfor oftest være nødvendigt og hjælpsomt at foretage en individuelt tilrettelagt udredning og løbende revurdere delkomponenter og den samlede funktionsevne. Eksempelvis kan dette gøres via anvendelse af udredningsværktøjet på børnehandicapområdet og voksenudredningsmetoden, som begge har ICF som referenceramme.

Rehabilitering og habilitering

Rehabilitering er i "Hvidbog om rehabilitering" fra 2022 defineret som en indsats "målrettet personer, som oplever eller er i risiko for at opleve begrænsninger i deres fysiske, psykiske, kognitive og/eller sociale funktionsevne og dermed i hverdagslivet" (3). Formålet med rehabilitering er, at "muliggøre et meningsfuldt liv med bedst mulig aktivitet og deltagelse, mestring og livskvalitet. Rehabilitering er en samarbejdsproces mellem en person, pårørende, professionelle og andre relevante parter. Rehabiliteringsindsatser er målrettede, sammenhængende og vidensbaserede med udgangspunkt i personens perspektiver og hele livssituation." (3).

Habilitering beskrives af Rehabiliteringsforum Danmark i udgivelsen "Habilitering – livslang støtte fra tidligt i livet" (2023), som den livslange indsats, der målrettes børn, unge og voksne med en medfødt eller tidligt erhvervet funktionsnedsættelse (4). Formålet er, modsat rehabilitering, ikke at genvinde eller opretholde et vist funktionsniveau, men løbende at vurdere og stimulere personen, for at afdække og understøtte udviklingsmuligheder, med henblik på at opnå den for den enkelte mest optimale funktionsevne.

Fælles for personer, som har behov for rehabilitering og habilitering er, at de har behov for indsatser, der er planlagte, sammensatte og koordinerede for at opnå den ønskede forbedring eller vedligeholdelse af funktionsevnen (5).

Sjældne sygdomme er oftest medfødte og medfører funktionsnedsættelser, der enten er til stede ved fødslen eller viser sig tidligt i barndommen. Sygdommene indvirker på, hvordan funktionsevnen udvikler sig, men kan også, afhængigt af symptomernes debut, medføre tab af allerede erhvervede funktioner. Målgruppen for forløbsbeskrivelsen har derfor typisk behov for en habiliterende indsats, men kan også have behov for rehabilitering i forbindelse med funktionstab, eksempelvis efter en operation.

I nogle tilfælde er der tale om sjældne sygdomme, hvor symptomerne fremkommer senere i barndom, ungdom eller når personen er voksen, og hvor der ses et fremadskridende forløb med tab af færdigheder. I disse tilfælde vil man i en (re)habiliterende indsats tilstræbe at genvinde funktioner, understøtte udvikling og vedligeholdelse af funktionsniveauet og forhale yderligere tab af funktioner. I tilfælde med fremadskridende og livsforkortende sygdomme vil der tillige være behov for en palliativ indsats, sommetider overlappende med de (re)habiliterende indsatser¹.

Recovery-orienteret tilgang – inddragelse af indefra-perspektivet i en samarbejdsproces

Recovery betyder at komme sig. Recovery-orienteret tilgang lægger vægt på indefra-perspektivet og personens eget perspektiv på og ønske om forbedring af sin situation. I en recovery-orienteret tilgang vil den fagprofessionelle søge at få adgang til og inddrage dette indefra-perspektiv for at kvalificere indsatsen i en samarbejdsproces med personen (4).

Det er forskningsmæssigt underbygget, at oplevelsen af selvbestemmelse og kontrol i eget liv kan forbedre trivslen og øge funktionsniveauet (6). I Danmark anlægges flere kommuner og regioner en recovery-orienteret tilgang over for personer med psykiske vanskeligheder². Social- og Boligstyrelsen er i gang med at udbrede den

1 Rehabilitering Danmark har i samarbejde med REHPA i 2025 udgivet temahæftet Rehabilitering og palliation, hvor der kan findes mere viden om den kombinerede tilgang.

2 Se eksempelvis denne artikel: Sygeplejersken 2018 nr. 13, s. 46-47 af Anne Witthøft "Recovery skal vende tankegangen i psykiatrien".

recovery-orienterede rehabiliterende tilgang "Borgeren ved roret" på det specialiserede voksenområde, dvs. også på handicapområdet.

En sammenfattende forskningsoversigt fra 2011 har identificeret fem kerneelementer med afgørende betydning for personlig recovery, de såkaldte CHIME-faktorer: Forbundenhed med andre, håb og fremtidsoptimisme, positiv identitet, mening i tilværelsen og endelig empowerment og handlekraft³ (6). Disse fem CHIME-faktorer vil i en recovery-orienteret praksis blive inddraget systematisk i en løbende dialog mellem den fagprofessionelle og personen, eksempelvis via det psykometriske måleredskab Brief INSPIRE⁴.

Fokus på inddragelse går igen i Barnets lov, som trådte i kraft 1. januar 2024. Ifølge Barnets lov er inddragelse af barnets eller den unges perspektiv centralt, og derfor vil der i sagsbehandlingen være fokus på systematisk inddragelse af barnets eller den unges egne holdninger og synspunkter⁵. Retten til at blive inddraget gælder også for børn og unge med nedsat fysisk og/eller psykisk funktionsevne.

Det kan kræve specialiseret viden og specialiserede kompetencer at facilitere inddragelse og få adgang til en persons indefra-perspektiv. Her kan man arbejde med specifikke metoder for at få adgang til indefra-perspektivet eller det såkaldte tilstræbte indefra-perspektiv, eksempelvis LA2 og LA2u⁶.

Litteraturhenvisninger

(1) Statens Serum Institut. ICF – international klassifikation af funktionsevne, funktionsevnenedsættelse og helbredstilstand. 1. udgave. Munksgaard 2003.

(2) "Funktionsevne vurdering og ICF", artikel på Sundhed.dk, fagligt opdateret: 31.01.2023. Link <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/socialmedicin/funktionsevne-og-rehabilitering/funktionsevne-vurdering-og-icf/funktionsevne-vurdering-og-icf/>

(3) Maribo T, Ibsen C, Thuesen J, Nielsen CV, Johansen JS, Vind AB. Hvidbog om rehabilitering, 1. udgave. Rehabiliteringsforum Danmark, Aarhus, 2022.

(4) Johansen JS, Sonne M, Nielsen CV. Habilitering – Livslang støtte fra tidligt i livet. 1. udgave. Rehabiliteringsforum Danmark, Aarhus 2023.

(5) Bergkvist T, Gjessing B, Kissow AM, Midtsundstad A. Barn og unge med funksjonsnedsettelse. Aktivitet og deltakelse i fellesskap. 1. udgave, 1. oplag, Fagbokforlaget 2020.

(6) Juliussen, F.B. Recovery-orienteret rehabilitering. Re-orientering for mental sundhed. 1. udgave, 1. oplag. Hans Reitzels Forlag 2021.

3 Se mere om recovery og psykosocial rehabilitering på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside under teamet Handicap og Psykiatri.

4 Se fx mere om Brief INSPIRE på www.social.dk.

5 Hent Håndbog om barnets lov på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside, se kapitel 11 om Hjælp og støtte til børn og unge med funktionsnedsettelse og deres familier.

6 Se mere om LA2 og LA2u på www.social.dk.

Bilag 3. Registersøgning – uddybet formidling om søgestrategi, resultater og analyse

Social- og Boligstyrelsen har i forbindelse med revidering af forløbsbeskrivelsen foretaget et registertræk for at belyse følgende spørgsmål: Hvor mange personer er der i målgruppen og hvordan fordeler disse personer sig på parametre af betydning for tilrettelæggelsen af indsatsen?

Registermæssig fremsøgning af personer med varig og betydelig funktionsnedsættelse som følge af en mistænkt eller konstateret sjælden sygdom kompliceres af to forhold: dels at der ikke er entydig konsekvens mellem diagnoser og diagnosekoder i ICD10 kodesystemet, dels at graden af funktionsnedsættelse ikke er kodet i registrene. Endelig er der i nogle tilfælde ikke en diagnosekode, som matcher diagnosen og personer uden en stillet diagnose, kan selvsagt ikke fremsøges. Dette komplicerer en retvisende volumenangivelse af målgruppen for forløbsbeskrivelsen.

Antal og demografi

Personer med sjældne sygdomme er registermæssigt afgrænset med udgangspunkt i Landspatientregistret. Der er i samråd med Center for Sjældne Sygdomme udvalgt diagnosekoder over sjældne sygdomme (se oversigt over diagnosekoder). En person optræder i målgruppen fra og med det år, hvor personen første gang registreres med én af de udvalgte diagnosekoder. Opgørelsen er baseret på ICD-10 klassifikationssystemet. En problematik med dette system er, at mange sjældne diagnoser ikke har deres egen unikke ICD-10 kode. Det betyder, at flere diagnoser kodes på samme ICD-10 kode, hvilket kan medføre at ikke-sjældne diagnoser kodes på samme ICD-10 som en sjælden diagnose. Som resultat heraf forventes de registerbaserede opgørelser at overvurdere målgruppens reelle størrelse. Derfor laves en supplerende opgørelse, hvor der udvælges de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Denne afgrænsning følger den gængse definition af et sjældent handicap. Dette resulterer således i en mekanisk reduktion af målgruppens størrelse, men forsøger at håndtere problematikken ved, at for mange diagnoser kodes på de samme ICD-10 koder.

Tabel 1: Antal i målgrupperne, 2018–2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie	Inkl. 1.000 personers kriterie
År	Antal	Antal
2018	62.554	27.084
2019	64.956	28.341
2020	67.210	29.395
2021	69.136	30.335
2022	70.965	31.223

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 2: Antal i målgrupperne fordelt på køn, 2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
Køn	Antal	Pct.	Antal	Pct.
Mænd	32.794	46	14.823	47
Kvinder	38.171	54	16.400	53
Total	70.965	100	31.223	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 3: Antal i målgruppen fordelt på alder, 2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
Alder	Antal	Pct.	Antal	Pct.
0-17 år	12.261	17	6.411	21
18-23 år	5.736	8	3.033	10
24+ år	52.968	75	21.779	70
Total	70.965	100	31.223	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret. Alderen er opgjort pr. 31/12.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 4: Antal i målgruppen fordelt på region, 2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
Region	Antal	Pct.	Antal	Pct.
Hovedstaden	22.145	31	9.639	31
Midtjylland	16.270	23	7.478	24
Nordjylland	6.416	9	2.872	9
Sjælland	10.979	15	4.571	15
Syddanmark	15.155	21	6.663	21
Total	70.965	100	31.223	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret. Regionen er opgjort som den region, hvor personen havde bopæl pr. 31/12.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Modtagere af sociale serviceydelser

Der forventes at være en stor variation i målgruppens behov for støtte på socialområdet. Der er derfor set på, hvor stor en del af den registerafgrænsede målgruppe der i løbet af 2022 modtog en handicapkompen-
derende indsats efter lov om social service. Dette tjener som et pejlemærke for, hvor mange personer med sjældne
sygdomme, der aktuelt modtager hjælp og støtte på socialområdet. Mellem 12-15 pct. af voksne i målgruppen
modtog i 2022 en handicapkompen-derende indsats jf. tabel 5. På børneområdet var tallet mellem 14-17 pct. jf.
tabel 6.

Tabel 5: Antal voksne i målgruppen der modtog handicapkompen-derende indsatser (18+ år), 2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
	Antal	Pct.	Antal	Pct.
Modtog handicapkompen- serende indsatser til voksne				
Ja	6.830	12	3.609	15
Nej	51.874	88	21.203	85
Total	58.704	100	24.812	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de
diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.
Handicapkompen-derende indsatser dækker indsatser, der gives efter lov om social service og omfatter bl.a. botilbud, socialpædagogisk
støtte mv.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 6: Antal børn i målgruppen der modtog handicapkompen-derende indsatser (0-17 år), 2022

	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
	Antal	Pct.	Antal	Pct.
Modtog handicapkompen- serende indsatser til børn				
Ja	1.690	14	1.069	17
Nej	10.571	86	5.342	83
Total	12.261	100	6.411	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de
diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.
Handicapkompen-derende indsatser dækker indsatser, der gives efter lov om social service og omfatter bl.a. særlige dagtilbud til børn,
hjemmetræning mm.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Skoletilbud og specialundervisning

På børneområdet er det ligeledes relevant at afdække målgruppens støttebehov ift. specialundervisning. I tabel 7 er opgjort fordelingen af skoletilbud blandt de børn i målgruppen, som i 2022 var mellem 6-17 år og indskrevet på en grundskole. Det ses eksempelvis, at 17-18 pct. af målgruppen var indskrevet på en specialske, imens 12 pct. gik i specialklasser i folkeskolen. Andelen, som i løbet af skoleåret 2022/2023 modtog specialundervisning, lå på mellem 31-33 pct. og blandt de elever, som modtog specialundervisning inkl. praktisk støtte, var omfanget i gennemsnit knap 29 timer om ugen.

Tabel 7: Fordeling af skoletilbud blandt børn i målgruppen (6-17 år), 2022

Skoletilbud	Ekskl. 1.000 personers kriterie		Inkl. 1.000 personers kriterie	
	Antal	Pct.	Antal	Pct.
Folkeskoler – normalklasser	4.064	51	2.220	51
Folkeskoler – specialklasser	920	12	526	12
Specialske og dagbehandlingscentre	1.374	17	794	18
Øvrige	1.538	19	777	18
Total	7.896	100	4.317	100

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret. Skoletilbuddet er opgjort pr. 30/9/2022. Kategorien 'Øvrige' dækker bl.a. over frie grundskoler og efterskoler.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

VISO forløb

I de følgende tabeller vises opgørelser over antallet af personer, der har haft et VISO-forløb i perioden 2018–2022, hvor klassifikationen 'Sjældne forekommende funktionsnedsættelser' er krydset af. Det skal understreges, at det er konsulenten, der afkrydser de enkelte klassifikationer, og at dette ikke nødvendigvis beror sig på en egentlig diagnosticering af et sjældent handicap.

Tabel 8: Antal personer i VISO-forløb, 2018–2022

År	Antal
2018	81
2019	89
2020	96
2021	116
2022	93

Anmærkning: Antal personer, der har haft et aktivt VISO-forløb under klassifikationen 'Sjældent forekommende funktionsnedsættelser' i 2018–2022. Der indgår kun afsluttede forløb, hvorfor særligt data for 2022 kan være en smule undervurderet. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af data fra VISO og registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 9: Antal personer i VISO-forløb fordelt på alder, 2022

Alderskategori	Antal	Pct.
0–17 år	50	54
18–23 år	16	17
24+ år	27	29
Total	93	100

Anmærkning: Antal personer, der har haft et aktivt VISO-forløb under klassifikationen 'Sjældent forekommende funktionsnedsættelser' i 2022. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret. Alderen er opgjort pr. 31/12.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af data fra VISO og registerdata fra Danmarks Statistik.

Tabel 10: Antal personer i VISO-forløb fordelt på region, 2022

Region	Antal	Pct.
Hovedstaden	19	20
Midtjylland	19	20
Nordjylland	8	9
Sjælland	22	24
Syddanmark	25	27
Total	93	100

Anmærkning: Antal personer, der har haft et aktivt VISO-forløb under klassifikationen 'Sjældent forekommende funktionsnedsættelser' i 2022. Regionen er opgjort som den henvende region for forløbet. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af data fra VISO og registerdata fra Danmarks Statistik.

For de 93 personer, som havde et VISO-forløb i 2022, er det undersøgt hvilke øvrige klassifikationer, der er hyppigst anvendt i kombination med 'Sjældne forekommende funktionsnedsættelser'. Fx. var 42 pct. heraf registreret med udviklingshæmning jf. tabel 11.

Det er også undersøgt, hvor mange blandt de 70.965 personer i målgruppen i 2022, der i løbet af perioden 2018-2022 har haft et forløb hos VISO uanset klassifikationskategori. Dette tal er blot 62 personer.

Tabel 11: Øvrigt anvendte klassifikationer for personer i VISO-forløb, 2022

Klassifikation	Antal	Andel af personer i VISO-forløb (pct.)
Autismespektrumforstyrrelse	14	15
Intellektuelt/Kognitiv forstyrrelse	14	15
Medfødt hjerneskade	17	18
Mobilitetsnedsættelse	21	23
Opmærksomhedsforstyrrelse	13	14
Udadreagerende adfærd	18	19
Udviklingshæmning	39	42
Kommunikationsnedsættelse	32	34

Anmærkning: Øvrige anvendte klassifikationer for personer, der har haft et aktivt VISO-forløb under klassifikationen 'Sjældent forekommende funktionsnedsættelser' i 2022. En person kan registreres med flere klassifikationer og kan derfor optræde flere steder. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af data fra VISO og registerdata fra Danmarks Statistik.

Oversigt over diagnosekoder anvendt i registersøgningen

Herunder oplistes diagnosekoder, som er anvendt i forbindelse med udarbejdelse af forløbsbeskrivelsen.

Diagnosenavn	Diagnosekode
1p36 deletionssyndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
16p11.2 deletionssyndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
18q deletion syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
22q11 deletion-syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom D821 Di Georges syndrom
3M syndrom	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværg-vækst
7q11.23 duplikationssyndrom	Q923 Lille partiel autosomal trisomi
Abetalipoproteinæmi	E786B Abetalipoproteinæmi
Adrenogenitalt syndrom	E250 Medfødt adrenogenitalt syndrom med enzym-defekt
Adrenoleukodystrofi	E713A Adrenoleukodystrofi (Addison-Schilder)
Aicardi-Goutières' syndrom	G318 Anden degenerativ sygdom i nervesystemet
Aicardi syndrom	Q040 Medfødt misdannelse af corpus callosum
Akondroplasi	Q774 Akondroplasi
Alagilles syndrom	Q447B Alagilles syndrom
Albrights hereditære osteodystrofi	E201 Pseudohypoparathyroidisme
Alexanders sygdom	E752 Anden sfingolipidose
Alfa-1 antitrypsinmangel	Ingen kode
Alports syndrom	Q878A Alports syndrom
Alströms syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Alternerende hemiplegi	G819 Hemiplegi UNS
Androgen insensitivitetssyndrom	E345 Androgen-insensitivitetssyndrom
Angelmans syndrom	Q935C Angelmans syndrom
Aperts syndrom	Q870B Akrocefalosyndaktyli type 1
Aplasia cutis congenita	Q848A Medfødt hudaplasi
Argininoravsyreæmi	E722B Arginosuccinaciduri
Arthrogryposis multiplex congenita	Q743 Arthrogryposis multiplex congenita
Ashermans syndrom	Ingen kode
Ataxia telangiektasia	G113 Ataxia cerebellaris med defekt DNA-reparation

Diagnosenavn	Diagnosekode
ATRX syndrom	D560 Alfa-talassæmi
Bannayan-Riley-Ruvalcabas syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Bardet-Biedls syndrom	Q878B Laurence-Moon-Biedl-Bardets syndrom
Barraquer-Simons' syndrom	E881 Lipodystrofi IKA
Bartter syndrom	E268A Bartters syndrom
Beckwith-Wiedemanns syndrom	Q873A Beckwith-Wiedemanns syndrom
Behrs syndrom	H480 Optikusatrofi ved sygdom klassificeret andet-steds
Biotinidase mangel	E888 Anden metabolisk forstyrrelse
Birt-Hogg-Dube syndrom	Q878K Birt-Hogg-Dube syndrom
Blæreekstrofi/epispadi	Q640 Epispadi Q641 Ektopisk urinblære
Blue rubber bleb nævus	D180B Blue rubber bleb-nævus
Bohring-Opitz' syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
CADASIL	F011 Multi-infarkt demens I678B Cerebral (kronisk) iskæmi
Caffey syndrom	Q788A Caffeys syndrom
Campomel dysplasi	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværg-vækst
Canavans syndrom	E752 Anden sfingolipidose
Carnitin transporter defekt	E713 Forstyrrelse i fedtomsætningen
Carpenters syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser over-vejende i ansigtet
CDG syndrom - Congenital disorders of glycosylation	E778 Anden forstyrrelse i glykoproteinomsætningen
CHARGE-syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Chondrodysplasia punctata	Q773 Chondrodysplasia punctata
Citrullinæmi	E722C Citrullinæmi
Cleidocranial dysplasia	Q740I Synostosis cleidocranialis
CLOVES syndrom	Q873 Syndromer med medfødte misdannelser med tidlig højdevækst
Cockaynes syndrom	Q871A Cockaynes syndrom
Coffin-Lowrys syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser over-vejende i ansigtet

Diagnosenavn	Diagnosekode
Coffin-Siris' syndrom	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværgvækst
Cohen syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Congenital contractural arachnodactyly	Q688 Anden medfødt misdannelse i muskel eller knogle
Cornelia de Langes syndrom	Q871B Cornelia de Langes syndrom
Costellos syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Cranium bifidum	Q758 Anden medfødt misdannelse af knogle i kranie eller ansigt
Cri du chat syndrom	Q934 Deletion af kromosom 5, kort arm
Crouzon syndrom	Q751 Kraniofacial dysostose
Cutis marmorata telangiectatica congenita	Q828 Anden medfødt misdannelse af huden
Cystinose	E720A Cystinose
Cystinuri	E720B Cystinuri
Dandy-Walkers syndrom	Q031C Dandy-Walkers syndrom
Dariers sygdom	Q828F Dyskeratosis follicularis
Dercums sygdom	E882A Lipomatosis dolorosa Dercum
Diamond-Blackfans syndrom	D610A Blackfan-Diamond syndrom
Diastrofisk dysplasi	Q775 Dystrofisk dværgvækst
Duane-radial ray syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Dubowitz' syndrom	Q871C Dubowitz' syndrom
Dyggve-Melchior-Clausens syndrom	Q778 Anden form for osteokondrodysplasi i rørknogle eller rygsøjle
Ektrodaktyli, Ektodermal dysplasi og læbe-gane-spalte	Q824 Ektodermal dysplasi
Ellis-van Creveld	Q776 Kondroektodermal dysplasi
Emanuels syndrom	Q926 Ekstra markørkromosom
Epidermolysis bullosa	Q810 Epidermolysis bullosa simplex Q811 Epidermolysis bullosa letalis Q812 Epidermolysis bullosa dystrophica Q818 Anden form for epidermolysis bullosa Q819 Epidermolysis bullosa UNS
Fabrys sygdom	E752B Fabrys sygdom
Fanconis anæmi	D610B Fanconis anæmi

Diagnosenavn	Diagnosekode
Fenylketonuri	E700 Klassisk fenylketonuri E701 Hyperfenylalaninæm
FG syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Fibrodysplasia ossificans progressiva	M611 Myositis ossificans progressiva
Fibrøs dysplasi	M850 Fibrøs monostotisk dysplasi Q781 Polyostotisk fibrøs dysplasi
Fiskelugt syndromet	E888B Trimetylaminuri
Floating Harbor syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Fragilt X-syndrom	Q99 Andre kønskromosomanomalier IKA Q992 Fragilt X-kromosom
Freeman-Sheldon syndrom	Q743 Arthrogryposis multiplex congenita
Friedreichs ataksi	G111C Friedreichs ataksi
Fukosidose	E771B Fukosidose
Fumarase mangel	E888 Anden metabolisk forstyrrelse
Galaktosæmi	E742B Galaktosæmi
Gauchers sygdom	E752C Gauchers sygdom
Gillespies syndrom	H110 Pterygium
Glukose transportere type 1 defekt	E888 Anden metabolisk forstyrrelse G934 Encefalopati UNS
Glutaraciduri type 1	E723A Glutaraciduri
Glutaraciduri type 3	E723A Glutaraciduri
Glykogenose type 1	E740J Glykogenose type I
Goldenhars syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Gomez-Lopez-Hernandez syndrom	Q078 Anden medfødt misdannelse i nervesystemet
Gorlins syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Greigs cefalopolysyndaktyli	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Greigs syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Hallermann-Streiff syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Hartnup sygdom	E720D Hartnups sygdom

Diagnosenavn	Diagnosekode
Hemihyperplasi (isoleret)	Q873 Syndromer med medfødte misdannelser med tidlig højdevækst
Hereditært angioødem	D841A Hereditært angioødem D841B C1-esteraseinhibitor-mangel
Hereditær trykbetinget neuropati	G600 Arvelig motorisk-sensorisk neuropati
Holoprosencefali	Q042 Holoprosencefali
Holt-Orams syndrom	Q872A Atrioidigital syndrom
Homocystinuri	E721 Forstyrrelse i omsætningen af svovlholdige aminosyrer
Hunters syndrom	E761 Mukopolysakkaridose type II
Hurler-Scheie syndrom	E760A Hurler-Scheie's syndrom
Hurler syndrom	E760A Hurler-Scheie's syndrom E760B Hurlers syndrom E760C Scheie's syndrom
Hyper-IgD syndrom	E850 Arvelig amyloidose uden neurologiske symptomer
Hypofosfatasi	E833 Forstyrrelser i fosforomsætningen og fosfataser
Hypohidrotisk ectodermal dysplasi	Q824C Hypohidrotisk ectodermal dysplasi
Incontinentia pigmenti	Q823 Incontinentia pigmenti
Isovalerianesyreæmi	E711C Isovalerinacidæmi
Jacobsens syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
Jeunes syndrom	Q772A Dysplasia thoracica asphyxica
Jobs syndrom	D824 Hyperimmunoglobulin E (IgE) syndrom
Jouberts syndrom	Q043 Anden cerebral hypoplasi
Kabuki-syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Kallmanns syndrom	E230D Kallmanns syndrom
Karbamylfosfat syntase defekt	E722 Forstyrrelse i urinstofcyklus
Kardiofaciokutane syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Kaudalt regressionssyndrom	Q760 Spina bifida occulta
KBG syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Kearns-Sayres syndrom	H498A Kearns-Sayres syndrom

Diagnosenavn	Diagnosekode
Kindlers syndrom	Q818 Anden form for epidermolysis bullosa
Kleefstras syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Klinefelters syndrom	Q980 Klinefelters syndrom, karyotype 47,XXY Q981 Klinefelters syndrom hos mand med flere end to X-kromosomer Q984 Klinefelters syndrom UNS
Klippel-Feils syndrom	Q761 Klippel-Feils syndrom
Klippel-Trénaunays syndrom	Q872B Klippel-Trenaunay-Webers syndrom
Kløverbladskranium	Q750 Kraniosynostose
Kongenit central hypoventilationssyndrom	G4735E Kongenit centralt hypoventilationssyndrom
Koolen-de Vries' syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
Krabbes sygdom	E752D Krabbes sygdom
Kromosom 9p deletionssyndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
Kufs sygdom	E754C Neuronal ceroid lipofuskinose type 4
Lamellær ichthyosis	Q802 Ichthyosis lamellaris
Langkædet 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase mangel	E713C3 Langkædet 3-OH-acyl-CoA dehydrogenasemangel (LCHADD)
Larsen syndrom	Q748 Anden medfødt misdannelse af ekstremitet(er)
Lebers arvelige optikus neuropati	H48 Forandringer i synsnerve og synsbaner ved sygdomme klassificeret andetsteds
Leighs syndrom	G318C Subakut nekrotiserende encefalopati
Lesch-Nyhans syndrom	E791 Lesch-Nyhans syndrom
Loeys-dietz' syndrom	Q874 Marfans syndrom
Lowes syndrom	E720E Lowes syndrom
Lysosomale sygdomme	Ingen fælles kode
Machado-Joseph sygdom	G118 Anden arvelig ataksi
Madelung-deformitet	Q740A Deformatio congenita radii
Maffuccis syndrom	Q784A Maffuccis syndrom
Mannosidose	E771C Mannosidose
Maple syrup urine disease (Ahornsirup-urin sygdom)	E710 Ahornsirup-urin-sygdom (MSUD)
Marfans syndrom	Q874 Marfans syndrom
Maroteux-Lamys syndrom	E762B Mukopolysakkaridose type VI

Diagnosenavn	Diagnosekode
MASA	G114 Arvelig spastisk paraplegi
McArdles sygdom	E740G Glykogenose type V
McCune-Albright syndrom	Ingen kode
MECP2 duplikationssyndrom	Q998 Anden kromosomanomali
MED13L-relateret udviklingshæmning	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Medfødte multiple eksostoser	Q786 Medfødte multiple eksostoser
Megaloencefal leukoencefalopati med subkortikale cyster	E752 Anden sfingolipidose
Meget langkædet acyl-CoA dehydrogenase mangel	E713 Forstyrrelse i fedtomsætningen
MELAS	G713 Mitokondriel myopati IKA
Mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase defekt	E713 Forstyrrelse i fedtomsætningen
Melnick-Needles syndrom	Q778 Anden form for osteokondrodysplasi i rørknogle eller rygsøjle
Menkes sygdom	E830A Menkes' syndrom
MERRF	G713 Mitokondriel myopati IKA
Metafysær kondrodysplasi, type Jansen	Q785 Metafyseal dysplasi
Metakondromatose	Q784 Enkondromatose
Metakromatisk leukodystrofi	E752E Metakromatisk leukodystrofi
Metylkrotonyl-CoA karboxylase mangel	E712 Forstyrrelse i omsætningen af forgrenede aminosyrer UNS
Methylentetrahydrofolat reduktase defekt	E711B Hypervalinæmi
Metylglutakonsyreæmi	E712 Forstyrrelse i omsætningen af forgrenede aminosyrer UNS
Methylmalonsyreæmi	E711 Anden forstyrrelse i omsætningen af forgrenede aminosyrer
Mikrocefal osteodysplastisk primordial dværgvækst type 1	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværgvækst
Mikrocefal osteodysplastisk primordial dværgvækst type 2	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværgvækst
Milroy sygdom	Q820B Milroys sygdom
Mitokondriesygdomme	Ingen overordnet kode for mitokondriesygdomme
Mohr-Tranebjærgets syndrom	Ingen kode
Morquios sygdom	E762C Mukopolysakkaridose type IV

Diagnosenavn	Diagnosekode
Mowat-Wilson syndrom	Q431 Medfødt megacolon
Muckle-Wells syndrom	E850 Arvelig amyloidose uden neurologiske symptomer
Muenkes syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Mukolipidoser	E751D Mukolipidose IV E770A Mukolipidose II E770B Mukolipidose III
Mukopolysakkaridoser	E763 Mukopolysakkaridose UNS
Multipel epifysedysplasi	Q778 Anden form for osteokondrodysplasi i rørknogle eller rygsøjle
Multipel karboxylase mangel	E538C Biotinmangel
Möbius' syndrom	Q870G Möbius' syndrom
Negl-patella syndrom	Q872C Negl-patella-syndrom
Neurofibromatose type 1	Q850 Ikke-malign neurofibromatose
Neurofibromatose type 2	Q850 Ikke-malign neurofibromatose
Neuromyelitis optica - Devics sygdom	G360 Neuromyelitis optica
Nievergelts syndrom	Q788 Anden form for osteokondrodysplasi
Nonketotisk hyperglycinæmi	E725A Nonketotisk hyperglycinæmi
Noonans syndrom	Q871D Noonans syndrom
Norries sygdom	H355 Familiær retinadystrofi
Okulodentodigital dysplasi	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Okulokutan albinisme	E703 Albinisme E703B Okulokutan albinisme
Okulær albinisme	E703A Okulær albinisme
Olliers syndrom	E784 Anden hyperlipidæmi E784A Familiær kombineret hyperlipidæmi
Optiz G/BBB syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Ornithin transkarbamylase defekt	E724 Forstyrrelse i ornitinsætningen
Orofaciodigitalt syndrom type 1	Q870H Oro-facio-digitalt syndrom
Osteopathia stratia with cranial sclerosis (OSCS)	Q788 Anden form for osteokondrodysplasi
Osteopetrose	Q78 Andre former for mangelfuld udvikling af knogle og brusk Q782 Osteopetrose

Diagnosenavn	Diagnosekode
Pallister-Halls syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Pallister-Killian syndrom	Q998 Anden kromosomanomali
PANDAS/PANS	DF428 Anden obsessiv-kompulsiv tilstand DF958 Anden tic-lidelse
Parry-Rombergs syndrom	Ingen kode
Patau syndrom	Q914 Trisomi 13, meiotisk nondisjunktion Q916 Trisomi 13, translokation Q917 Patau syndrom UNS
Pearsons syndrome	D640 Arvelig sideroblastær anæmi
Pelizaeus-Merzbachers sygdom	E752 Anden sfingolipidose
Pena-Shokeirs syndrom, type 1	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Pendred syndrom	E071A Pendreds syndrom
Peroxisomal biogenese sygdomme	Q878C Zellwegers syndrom
Peutz-Jeghers syndrom	Q858B Peutz-Jeghers' syndrom
PHACE-syndrom (PHACES-syndrom)	Q288 Anden medfødt misdannelse i kredsløbsorganerne
Phelan-McDermids syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom
Pierre Robin-sekvens	Q870I Pierre Robins syndrom
Pitt-Hopkins syndrom	Q87 Andre specificerede medfødte misdannelsessyndromer i flere organsystemer
Polands syndrom	Q798S Polands syndrom
Pompes sygdom	E740H Glykogenose type II
Pontocerebellar hypoplasi type 2	Q043 Anden cerebral hypoplasi
Potocki-Lupskis syndrom	Q923 Lille partiel autosomal trisomi
Prader-Willis syndrom	Q871E Prader-Willis syndrom
Primær hyperoxaluri type 1	E748B Oxalose
Progeria	E348B Progeria
Proksimal fokal femurdefekt	Q748 Anden medfødt misdannelse af ekstremitet(er)
Prolidase defekt	E728E Prolidasemangel
Propionsyreæmi	E711 Anden forstyrrelse i omsætningen af forgrenede aminosyrer

Diagnosenavn	Diagnosekode
Proteus syndrom	Q873 Syndromer med medfødte misdannelser med tidlig højdevækst
Prune belly syndrom	Q794 Sveskemavesyndrom
Pseudoxanthoma elasticum	Q828Z Pseudoxanthoma elasticum
Pyknodysostose	Q788 Anden form for osteokondrodysplasi
Pyruvat dehydrogenase mangel	E744B Pyruvatdehydrogenasemangel
Pyruvatkinase mangel	D552 Anæmi forårsaget af forstyrrelser i de glykolytiske enzymer
Refsums sygdom	G601 Refsums sygdom
Respirationskædedefekter (Kompleks I-V defekter)	Ingen overordnet kode for respirationskædedefekter
Retts syndrom	F842 Retts syndrom
Ritscher-Schinzels syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Robinows syndrom	Q871F Robinow-Silverman-Smiths syndrom
Rothmund-Thomsons syndrom	Q828 Anden medfødt misdannelse af huden
Rubinstein-Taybi syndrom	Q872 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ekstremiteter
Sallas sygdom	E778 Anden forstyrrelse i glykoproteinomsætningen
Sandhoffs sygdom	E750C Sandhoffs sygdom (type2)
Sanfilippos syndrom	E762E Mukopolysakkaridose type III
Scheies syndrom	E760C Scheie's syndrom
Schwannomatose	Q850 Ikke-malign neurofibromatose
Seckels syndrom	Q871H Seckels syndrom
Septo-optisk dysplasi	Q044 Septo-optisk dysplasi
Shprintzen-Goldberg syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Shwachman-Diamond syndrom	D610 Konstitutionel aplastisk anæmi D709 Agranulocytose UNS
Silver-Russell syndrom	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværgvækst
Simpson-Golabi-Behmel syndrom	Q873 Syndromer med medfødte misdannelser med tidlig højdevækst
Slys syndrom	E762G Mukopolysakkaridose type VII
Smith-Lemli-Opitz' syndrom	Q871I Smith-Lemli-Opitz' syndrom
Smith-Magenis syndrom	Q935 Anden partiel deletion af et kromosom

Diagnosenavn	Diagnosekode
Sneddon syndrom	I778 Anden sygdom i arterier og arterioler
Sotos' syndrom	Q873B Sotos' syndrom
Spielmeyer-Vogts syndrom	E754E Neuronal ceroid lipofuskinose type 3
Spinal muskelatrofi	G120 Atrophia musculorum spinalis, type I G121D Atrophia musculorum spinalis, type II G121E Atrophia musculorum spinalis, type III
Spondyloepifyseal dysplasi	Q777 Spondyloepifyseal dysplasi
Stargardts sygdom	H355F Stargardts sygdom
Sticklers syndrom	Q870 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ansigtet
Stiff person syndrom	M62 Andre muskelsygdomme
Sturge-Webers syndrom	Q858C Sturge-Webers-Krabbes syndrom
Sulfitoxidase mangel	E721D Sulfitoxidasemangel
Susacs syndrom	I677 Cerebral arteritis IKA
TAR syndrom	Q872 Syndromer med medfødte misdannelser overvejende i ekstremiteter
Tay-Sachs' sygdom	E750D Tay-Sachs' sygdom
Thanatofor dysplasi	Q771 Tanatofor dværgvækst
Tibial aplasia ectrodactyli	Q718G Ektrodaktyli på overekstremitet Q728E Aplasi af tibia
Treacher Collins' syndrom	Q754 Mandibulofacial dysostose
Trichorhinophalangealt syndrom type 1	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Trichorhinophalangeal syndrom type II	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Trisomi 14 mosaik	Q921 Autosomal trisomi, mosaik mitotisk nondisjunktion
Trisomi 18, Edwards' syndrom	Q913 Edwards' syndrom UNS
Turners syndrom	Q96 Turners syndrom
Tyrosinæmi type 1	E702 Forstyrrelser i tyrosinomsætningen
Tyrosinæmi type 2	E702B Hypertyrosinæmi

Diagnosenavn	Diagnosekode
Urinstofcyklusdefekter	E722 Forstyrrelse i urinstofcyklus E722A Argininæmi E722B Arginosuccinaciduri E722C Citrullinæmi E722D Hyperammonæmi E724 Forstyrrelse i ornitinomsætningen
Unverricht-Lundborg sygdom	G405 Specielt epileptisk syndrom
Ushers syndrom	H355 Familær retinadystrofi
VACTERL	Q872G VATER syndrom
Vaskulær Ehlers-Danlos' syndrom	Q796 Ehlers-Danlos' syndrom
Von Hippel-Lindaus sygdom	Q858 Anden fakomatose IKA
Waardenburg syndrom type 1	Q870M Waardenburgs syndrom
WAGR syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Walker-Warburgs syndrom	G710 Muskeldystrofi
Wiedemann-Steiners syndrom	Q871 Medfødt misdannelsessyndrom med dværgvækst
Wildervanck syndrome	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Williams' syndrom	Q878 Andet medfødt misdannelsessyndrom IKA
Wolf-Hirschhorn syndrom	Q933 Deletion af kromosom 4, kort arm
Wolframs syndrom	E348 Anden sygdom i endokrine kirtler
X-bunden hypofosfatæmisk rickets	E833B D-vitaminresistent rickets
Xeroderma pigmentosum	Q821 Xeroderma pigmentosum
Yellow-Nail syndrom	L605 Yellow nail-syndrom
Agenæs' syndrom	Q820 Arveligt lymfødem
Neurofibromatosis Recklinghausen	DQ850 Ikke-malign neurofibromatose
Tuberøs Sclerose	DQ851 Tuberøs sklerose

Diagnosenavn	Diagnosekode
Medfødte stofskiftesygdomme	DE70 Forstyrrelser i omsætningen af aromatiske aminosyrer DE71 Forstyrrelser i omsætningen af forgrenede aminosyrer og fedtsyrer DE72 Andre forstyrrelser i aminosyreomsætningen DE73 Laktoseintolerans DE74 Andre forstyrrelser i kulhydratomsætningen DE75 Forstyrrelse i sfingolipidomsætningen og andre lipidaflejningsforstyrrelser DE76 Forstyrrelser i glukosaminoglykanomsætningen DE77 Forstyrrelser i glykoproteinomsætningen DE78 Forstyrrelser i lipoproteinomsætningen og andre lipidæmier DE79 Forstyrrelser i purin- eller pyrimidinomsætningen DE80 Forstyrrelser i porfyrin- eller bilirubinomsætningen DE83 Forstyrrelser i mineralomsætningen DE88 Andre metaboliske forstyrrelser
Phenylketonuri	DE700 Klassisk fenylketonuri DE701 Hyperfenylalaninæmi
Lipofuscinoser	DE754B Neuronal ceroid lipofuskinose type 2 DE754 Neuronal ceroid lipofuskinose DE754C Neuronal ceroid lipofuskinose type 4 DE754F Neuronal ceroid lipofuskinose type 1
Osteogenesis Imperfecta	DQ780 Osteogenesis imperfecta
Ehlers-Danlos Syndrom	DQ796 Ehlers-Danlos' syndrom
Bindevævssygdomme	DM32 Systemisk lupus erythematosus DM320 Systemisk lupus erythematosus forårsaget af lægemiddel DM321 Systemisk lupus erythematosus med organinvolvering DM328 Anden form for systemisk lupus erythematosus DM329 Systemisk lupus erythematosus UN
Aarskogs syndrom	Q871J Faciogenital dysplasi

Bilag 4. Litteratursøgning

Social- og Boligstyrelsen gennemførte i oktober og november 2023 en litteratursøgning for at afdække ny viden af relevans for forløbsbeskrivelsen.

Formål

Formålet med litteratursøgningen var dels at kvalificere beskrivelse og afgrænsning af målgruppen, og dels, at indhente opdateret viden om sociale indsatser til målgruppen.

Søgeprotokollen afspejlede en interesse i såvel artikler, som omhandler en særlig diagnose og i artikler om sjældneområdet i bredere forstand, og den afspejlede også en særlig interesse i artikler om koordinering og planlægning af forløb.

Den oprindelige søgeprotokol, som blev udarbejdet ifbm. udarbejdelse af den første udgave af forløbsbeskrivelsen, blev gennemgået og tilrettet jf. dels aktuelle faglige dagsordener, fx mht. anvendt terminologi, og dels det formulerede fokus for revideringen. Eksempelvis blev en term som "recovery-orientering" og "recovery-orienteret indsats" tilføjet og derudover blev alderskriteriet øget fra 0-25 til alle aldre.

Vidensafgrænsning

Med henvisning til, at sigtet med revideringen bl.a. var, at forløbsbeskrivelsen skulle afkortes, gøres mere generisk, og mere anvendelig for praksis, udvalgte, bl.a. i samråd med Center for Sjældne Sygdomme, et antal diagnoser, som vurderedes at udgøre en vis form for bredde og repræsentativitet ift. den meget heterogene målgruppe. Dette med forhåbningen, at man ud fra litteraturen kunne sige noget med tilstræbt generel gyldighed. Samtidigt søgtes specifikt på de målgrupper, som følges i regi af den nationale koordinationsstruktur.

De specifikke diagnoser var:

Sjældne genetiske harmatøse sygdomme:

- Neurofibromatosis Recklinghausen (synonym NF1)
- Tuberøs sclerose

Sjældne metaboliske lidelser:

- Spielmeyer-Vogts sygdom (synonym: SVS, NCL)

Sjældne kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi:

- 22Q11 deletion syndrom

Sjældne sygdomme i nervesystemet:

- Huntington sygdom

Sjældne syndromer med kompleks symptomatologi og retardering:

- Prader-Willis syndrom (synonym PWS)
- Rett syndrom

Sjældne kraniofaciale syndromer og misdannelser:

- Möbius syndrom
- CHARGE syndrom

Andre sjældne sygdomme:

- Ehlers-Danlos syndrom
- Marfan syndrom

De specifikke diagnoser blev suppleret af mere generelle søgeord, som eksempelvis "rare disease", "sjældne diagnoser", "sælsynte funktionshinder", for at indfange evt. diagnose/tilstands-uspecifikke tilgange.

Søgningen omfattede engelsksproget litteratur samt litteratur fra Danmark, Sverige og Norge. Tidsafgrænsning var 5 år tilbage, dvs. søgningen inkluderer artikler fra og med 2017. Den geografiske afgrænsning var Danmark, Norge, Sverige, Finland, Storbritannien, Holland, Frankrig, Tyskland og USA. Typer af viden, der inkluderedes i søgningen, var systematiske forskningsresultater, reviews, forskningsartikler, resultater fra praksisforskning.

For at finde frem til relevant litteratur om indsatser og tilgange, kombineredes målgruppesøgeord med søgeord for indsatser og fokus for indsatser på såvel skandinavisk som engelsk, eksempelvis: "social intervention", "rehabilitering", "trivsel", "samspil" og "deltagende".

Der søgtes i følgende referencedatabaser:

- PsycINFO
- SocINDEX
- ERIC
- CINAHL
- Social Sciences Citation Index
- Social Work Abstracts
- Violence and Abuse Abstracts
- Medline

Og i følgende bibliografiske databaser:

- DanBIB (Danmark)
- Libris (Sverige)
- Swepub (Sverige)
- Bibsys (Norge)
- Norart (Norge)

Derudover søgtes på følgende, skandinaviske hjemmesider for at søgningen inkluderede udgivelser fra nationalt sammenlignelige institutioner og fagligt relevante interessenter:

Den danske søgning

- Den Danske Forskningsdatabase – Nora
- VIVE
- Sjældne Diagnoser
- Social Pædagogernes Vidensbank
- Center for sjældne sygdomme AUH
- Center for sjældne sygdomme Rigshospitalet
- Sundhedsstyrelsen
- Social- og Boligstyrelsen
- Videnscenter om handicap

Den svenske søgning

- Riksförbundet Sällsynta diagnose
- Allmänna Barnhuset
- Ågrenska
- Socialstyrelsen
- Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan
- Specialpedagogiska skolmyndigheten

Den norske søgning

- Bufdir: Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet
- FRAMBU – kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Senter for sjeldne diagnoser SSD
- Nasjonalt kompetansesenter for profyruksykdommer – NAPOS
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser – NK-SE
- NevSom – Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF
- TAKO-senteret Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Helsebiblioteket
- Sjelden.no
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon – FFO
- Velferdsforskningsinstituttet NOVA
- Helsedirektoratet
- SINTEF
- Unge funksjonshemmede
- Kompetansebroen
- Statped – Statlig specialpedagogisk tjeneste
- NAV
- NAKU – Nasjonalt kompetansemiljø om utviklingshemming
- Habilitering.no
- Folkehelseinstituttet

Antal hits

Søgning på den engelsksprogede litteratur i følgende databaser: APA PsycInfo, Social Work Abstracts, CINAHL, ERIC, SocINDEX gav 178 hits.

Søgning på den engelsksprogede litteratur i databasen Social Sciences Citation Index gav 224 hits.

Søgning på norsksproget litteratur i såvel databaser som på vidensplatforme gav 43 hits.

Søgning på svensksproget litteratur i såvel databaser som på vidensplatforme gav 32 hits.

Søgning på dansksproget litteratur i såvel databaser som på vidensplatforme gav 83 hits.

Sortering og vurdering af indkommen litteratur

Litteratursøgningen indkom løbende fra medio oktober 2023. Biblioteksfunktionen i Social- og Boligstyrelsen varetog en indledende grovsortering. Herefter varetog National koordination en systematisk sortering, kategorisering og vurdering af den indkomne litteratur. Litteratur, som vurderedes helt irrelevant, fx uden for målgruppe eller med rent sundhedsfagligt indhold, frasorteredes.

Litteratur, som vurderedes potentielt relevant, blev hjemtaget og læst.

Der er i alt vurderet på 560 artikler. Ud af disse indgår 19 artikler direkte i forløbsbeskrivelsen og fremgår af litteraturlisten.



Social- og Boligstyrelsen
Edisonsvej 1
5000 Odense C
Tlf.: 72 42 37 00

www.sbst.dk

Maj 2025