



Nyhedsbrev



Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme (CAKS) samarbejder med hele OUH om at sikre patientforløb af høj kvalitet til mennesker med udvalgte sjældne sygdomme.

En stor tak til alle der er tilknyttet CAKS!

Du kan finde mere viden om CAKS her:

[Caks.dk](https://caks.dk), [LinkedIn link KGA](#), caks@rsyd.dk, tlf. 6541 1725

I dette nyhedsbrev (tryk på tekst for at gå direkte)

[CAKS årsmøde 2025, sæt kryds i kalenderen 30. oktober 2025](#)

[CAKSsyd - behandlingsdatabase](#)

[ORPHA-kodning i EPJ syd](#)

[Tilknytning af nye sygdomme](#)

[Ny struktur for CAKS MDT møder](#)

[CAKS FAQ](#)

[Nyt fra Sjældne Diagnoser](#)

[Sygdomme tilknyttet CAKS](#)



European
Reference
Network

CAKS ÅRSMØDE 2025



30. OKTOBER 2025



14.00 - 15.30

SÆT KRYDS I KALENDEREN





CAKS siden sidst....

✧ **CAKS er i 2025 udvidet med behandlingsdatabasen CAKSsyd**

Behandlingsdatabasen bidrager til endnu bedre overblik over patienter tilknyttet CAKS.

Implementering af databasen og plan for undervisning i relevante afdelingerne er påbegyndt. CAKS vil hen over sommeren og efteråret tage direkte kontakt til afdelingerne for aftale om undervisning.

✧ **ORPHA-koder i EPJ syd**

Det er nu muligt at registrere sjældne sygdomme med specifikke ORPHA-koder i EPJ.

Du finder koderne her: ([Orphanet : Diseases](https://orphanet.org/))

Ved behov for praktisk information er du velkommen til at kontakte CAKS på caks@rsyd.dk.

✧ **Tilknytning af nye sygdomme**

- Cowdens syndrom
- Phelan-McDermids syndrom
- BAP1 (efterår 2025)

Ønsker du information om, hvilke sygdomme der aktuelt er under tilknytning, er du velkommen til at kontakte CAKS



CAKS siden sidst....

✧ Ny struktur for CAKS MDT-/programledelsesmøder

Siden efteråret 2024 har vi i CAKS været i proces med at ændre CAKS-MDT-møder til MDT og programledelsesmøder.

Med dette følger, at de hidtidige MDT-møder mere synligt opdeles i en MDT-del (drøftelse af patienter) og programledelse (ændring af forløbsprogram/patientforløbsbeskrivelse).

Dette sker ud fra et ønske om at gøre CAKS-samarbejdet mindre mødetungt, og samtidig optimere praktiske arbejdsgange.

✧ CAKS FAQ

Ved klik på nedenstående link kan du se svarene på de hyppigst stillede spørgsmål (FAQ)

FAQ CAKS

Ny rapport fra Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser har udgivet en ny rapport i juni 2025 (Guldkundeundersøgelsen 2025). Rapporten er baseret på en undersøgelse foretaget i efteråret 2024 blandt alle medlemmer af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger samt af Sjældne-netværket. Rapporten er udarbejdet i samarbejde med Steen Bengtsson, VIVE.

Guldkundeundersøgelsen 2025 konkluderer, at livet med en sjælden sygdom fortsat indebærer store udfordringer – men også, at der er sket fremskridt på flere områder. Hvis du vil læse rapporten er link her: <https://sjaeldnediagnoser.dk/>



Sygdomme tilknyttet CAKS

Antal patienter i parentes



- ♦ Adrenogenitalt syndrom (70)
- ♦ Birt-Hogg-Dubé syndrom (162)
- ♦ Cowdens syndrom (23)
- ♦ Cutis Laxa (<5)
- ♦ DICER1 (21)
- ♦ Downs syndrom, børn (53)
- ♦ Incontinentia pigmenti (11)
- ♦ JP-HHT (31)
- ♦ Kleefstra (<5)
- ♦ Klinefelter syndrom (89)
- ♦ Kongenit hyperinsulinisme (17)
- ♦ MEN 1 (58)
- ♦ MEN 2 (26)
- ♦ MEN 4 (13)
- ♦ Multiple osteokondromer (68)
- ♦ Nail-Patella syndrom (<5)
- ♦ Neurofibromatose type 1 (87)
- ♦ Peutz-Jeghers syndrom (6)
- ♦ Phelan-McDermids syndrom (<5)
- ♦ Porfyri: Erythropoietisk protoporfyri (5)
- ♦ Porfyri: Porphyria cutanea tarda (<5)
- ♦ Pseudoxanthoma Elasticum (11)
- ♦ Schimmelpenning-Feuerstein Mims syndrom (<5)
- ♦ Turner syndrom (45)
- ♦ Von Hippel Lindau syndrom (32)



Louise Lehmann Christensen

Overlæge, lægelig leder

Marianne Præstegaard

Oversygeplejerske

Susan Bundgaard Andreasen, CAKS-sekretær

Julie Willrodt Assendrup, CAKS-sekretær

Belmina Basic, sygeplejerske H, CAKS-koordinator

Lilian Bomme Ousager, cheflæge, professor

caks@rsyd.dk

Tlf. 65411725

Hjemmeside: www.caks.dk.