

Clinical Approach to children with Rare Diseases

Liesbeth Siderius,
pediatrician, the Netherlands
Rare Disease Working Group

European Academy of Paediatrics

Representative Shwachman Syndrome
Support Holland



Children have a right to the enjoyment of the highest attainable standard of health and to facilities for the treatment of illness and rehabilitation of health
the Convention on Rights of the Child



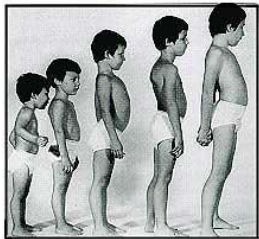
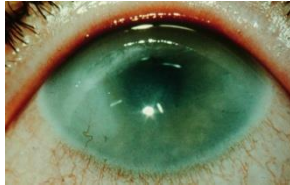
health inequalities **children**

**chronic & disabling
conditions**

international policy

pediatricians

CARE FOR THE CHILD WITH A RARE DISEASE: A JOINT VENTURE



Diagnosis
 Tuberous Sclerosis
 Hurler syndrome
 Shwachman Diamond Syndrome

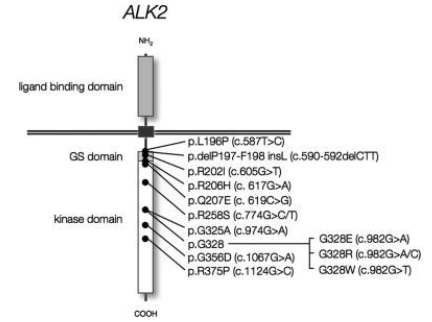
Sign primary care
 Heelstick screening
 Hearing screening
 Growth
 Development
 Physical examination

E - LEARNING

Data collection
 Data collection with systematically organised computer processable collection medial terms

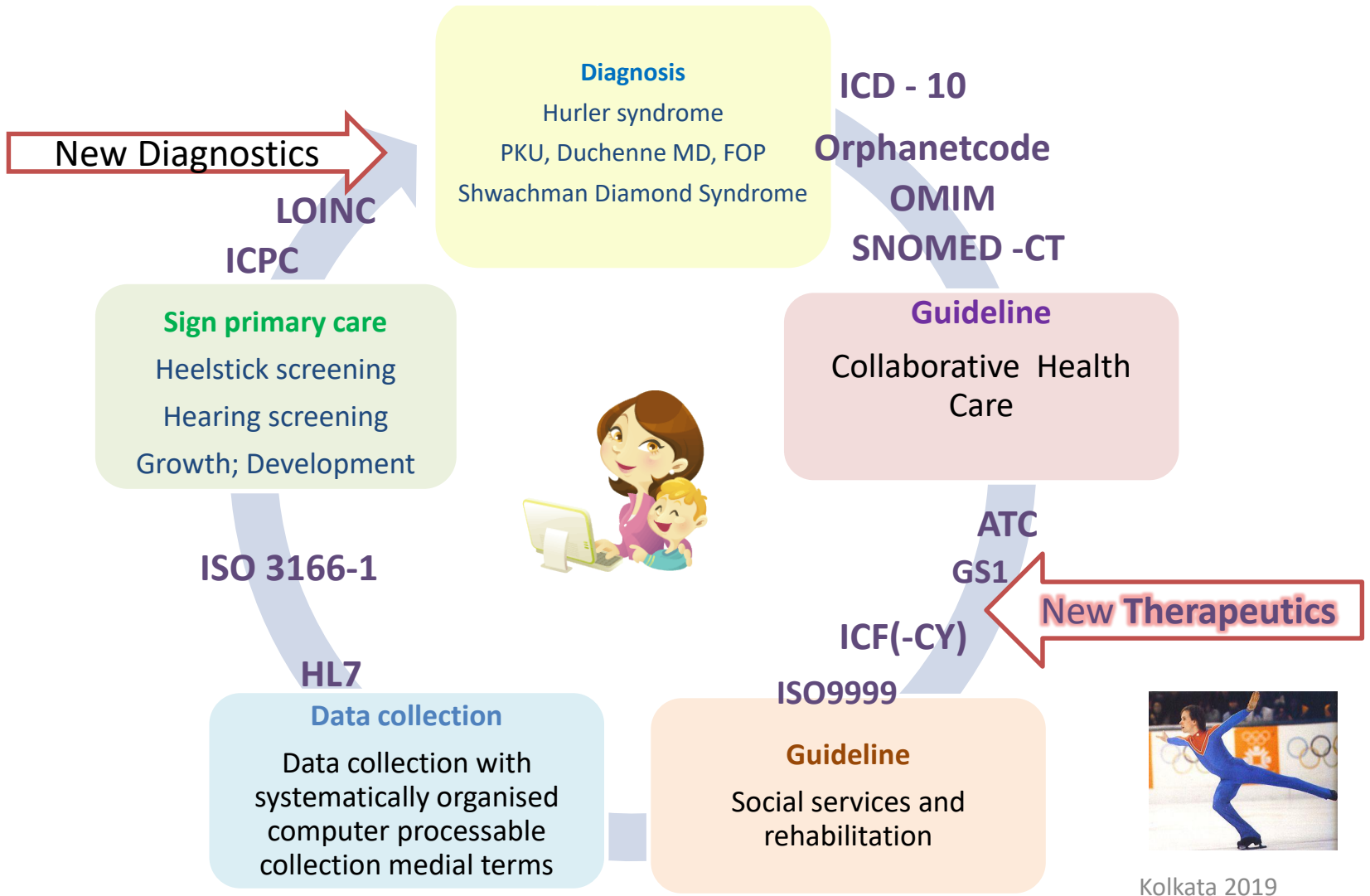
Guideline
 Collaborative Preventive Child Health Care

Guideline
 Social services and rehabilitation



© Original Artist: Reproduction-rights-obtainable from www.CartoonStock.com

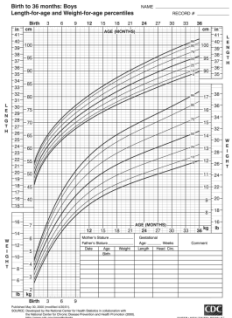
Patient Information	Primary Care	Diagnosis Collaborative care	Social Services
www.shwachman.nl	Growth retardation Recurrent infections (LOINC)	Guideline SDS (Orphanetcode; SNOMED, ATC e.a.)	Recurrent illness Fatigue, Short (ICF-CY; ISO 9999)



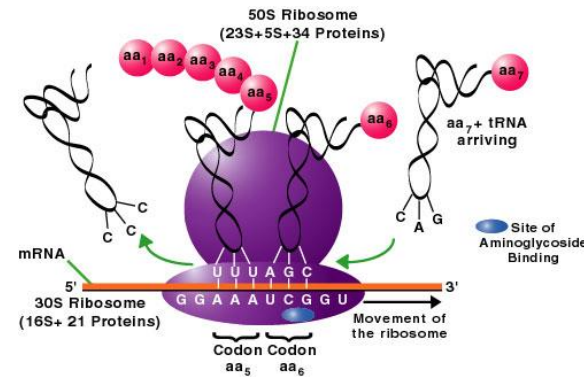
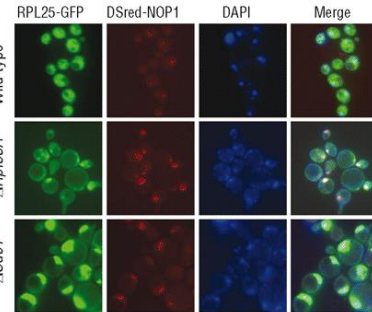
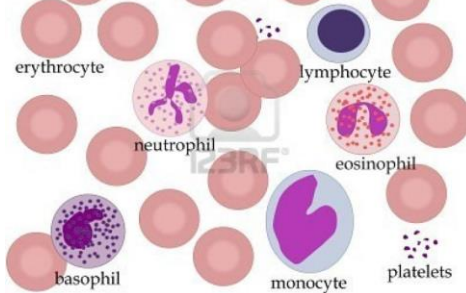
Kolkata 2019

Shwachman Diamond Syndrome

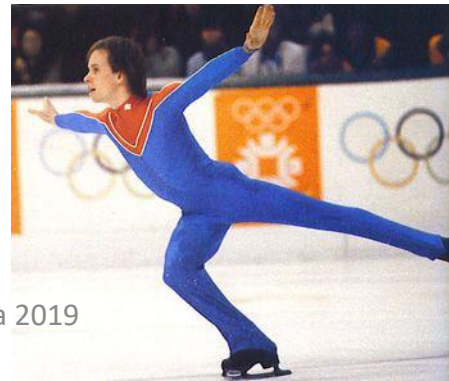
Growth Charts



Smear of peripheral blood



A © 2008 Elsevier Inc.



Kolkata 2019

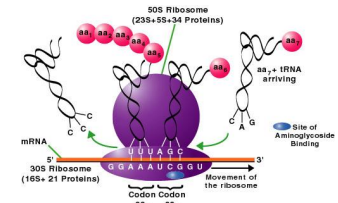
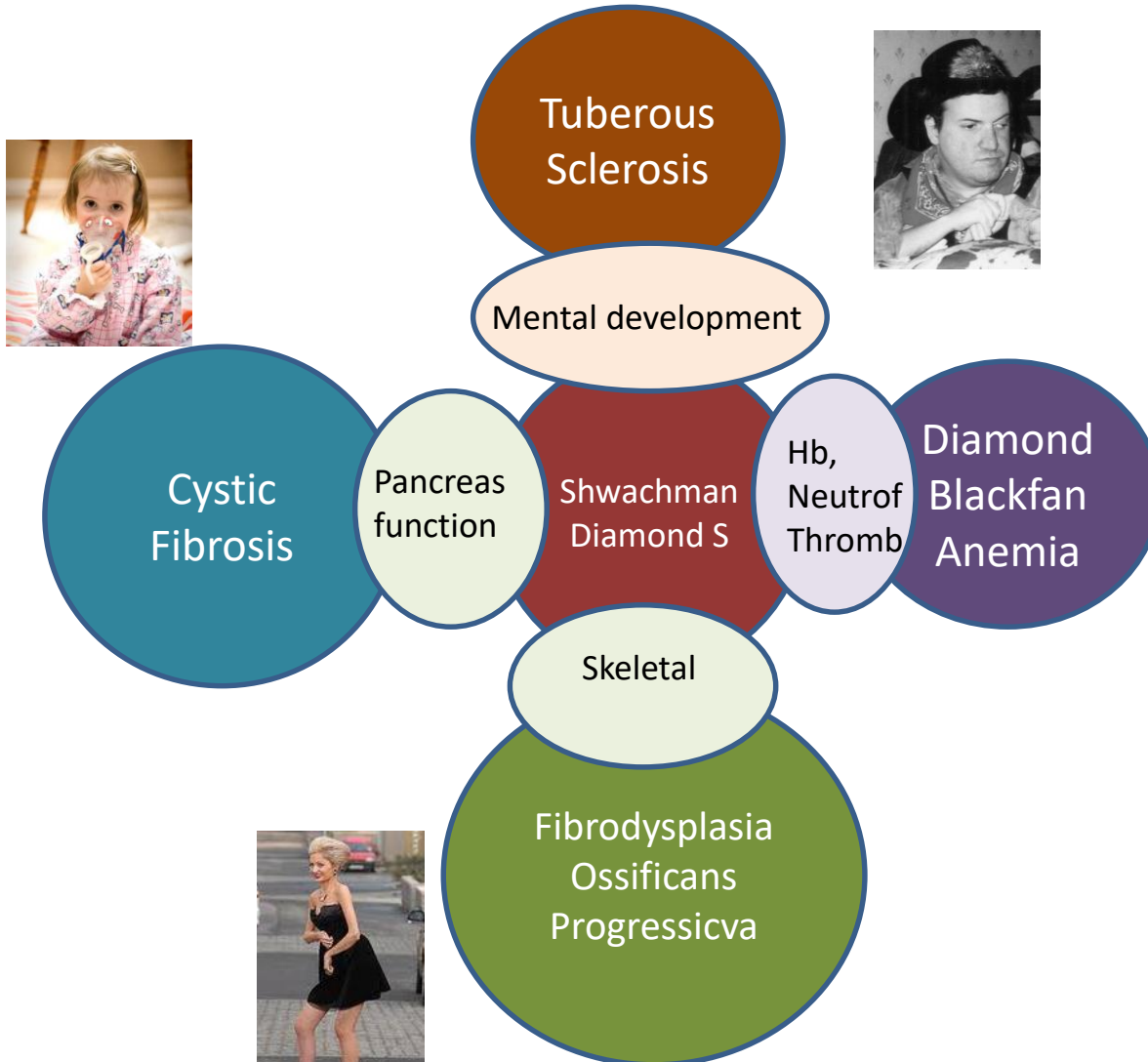


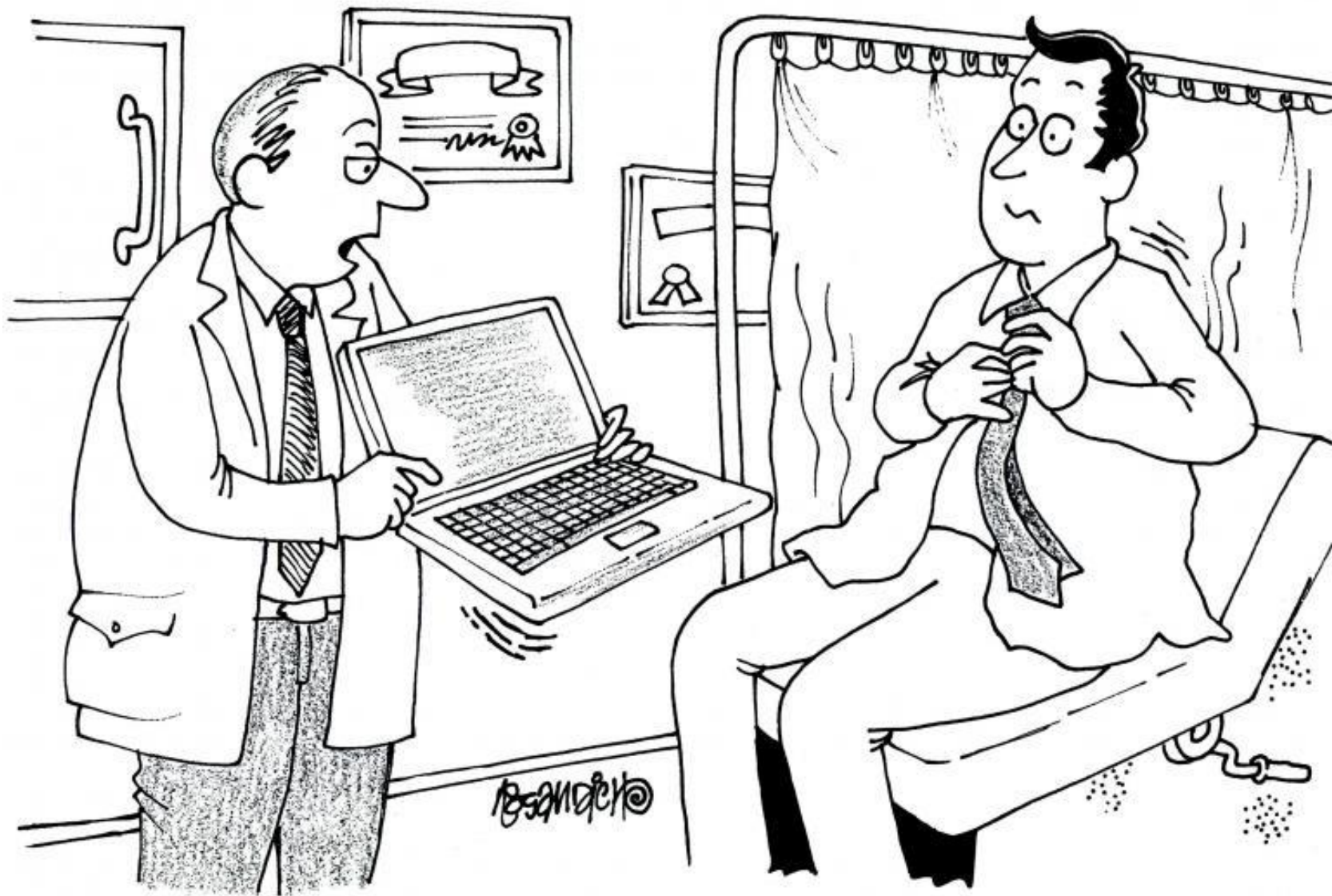
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Stichting Shwachman syndroom Support Holland



Different diseases: Common indicators





"If you want a second opinion, I'll ask my computer."

[SEARCH](#)

Find and share knowledge about Rare diseases all over the world

RECOGNIZE
IDENTIFYING AT-RISK FACTORS
[IDENTIFY >](#)

**RARE
CONDITIONS**
IMPROVE THE LIVES OF PEOPLE
[KNOWING >](#)

SOCIETY
ACHIEVING GREAT THINGS IN LIFE
[SUPPORT >](#)

**PATIENT
ORGANIZATIONS**
INFORMATION IS OF VITAL IMPORTANCE
[CONNECT >](#)

Co-management of people with Shwachman Diamond Syndrome in daily care generating comparable data

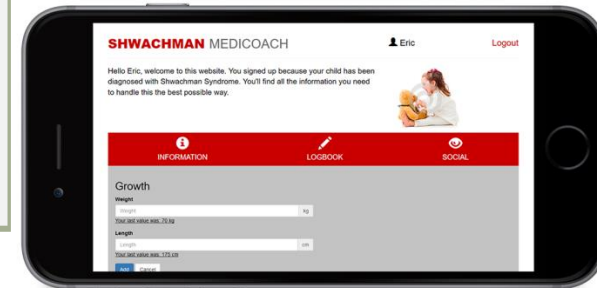
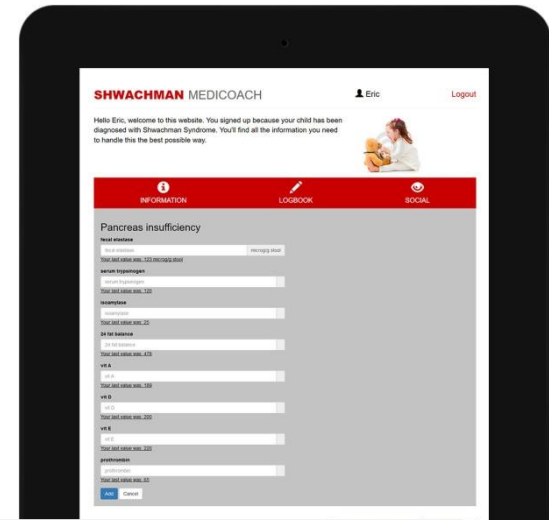
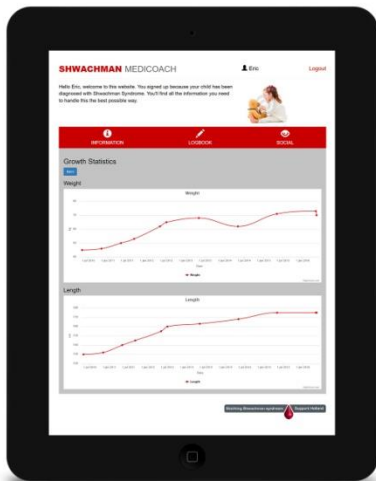
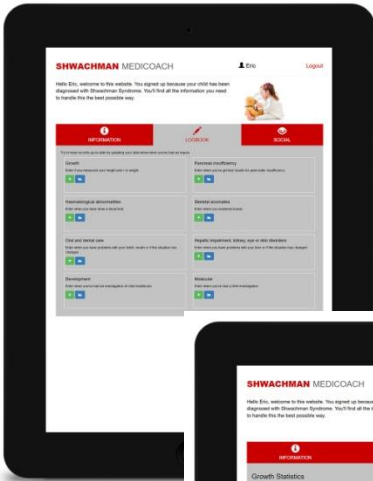
Information on SDS and the use of the application

Overview of the digital guideline

Register your lab results related to pancreas insufficiency

Collect weight and length data to create a SDS growth curve

Kolkata 2019



10 Rare Diseases	Primary Feature	Open information	Code
Anal Atresia	C	 	ICD
Craniosynostosis Treacher Collins			Code Dutch child health
Cystic Fibrosis			ICD Orphacode
Duchenne Muscular D			ICF - CY, LOINC
Fibrodysplasia Progressiva			Code Dutch child health
Glaucoma / c Hurler S cornea			ICD
Neurofibromatosis			Code Dutch child health
Rett syndrome	F.		ICF- CY cm
Shwachman Diamond Syndrome	Growt. neutrophil		Kg, cm, LOINC
Sickle Cell Disease	Heel Stick Scee Kolkata 20.	 	ICD, LOINC, orphacode

Global consensus in
CHILD HEALTH

Building the Rare Disease knowledge and information ecosystem

[Home](#) / [Rare condition](#) / থ্যালাসেমিয়া প্রধান বা বিটা থ্যালাসেমিয়া

থ্যালাসেমিয়া প্রধান বা বিটা থ্যালাসেমিয়া

থ্যালাসেমিয়া জেনেটিকালি (উত্তরাধিকারসূত্রে) রক্তের রোগের একটি গ্রুপ যা সাধারণ এক বৈশিষ্ট্যে ভাগ করে; হিমোগ্লোবিনের ত্রুটিপূর্ণ উত্পাদন যা প্রোটিন যা লাল রক্ত কোষগুলিকে বহন ও অক্সিজেন সরবরাহ করতে সক্ষম করে। ত্রুটিপূর্ণ হিমোগ্লোবিন সংশ্লেষণের বিভিন্ন পদ্ধতি রয়েছে এবং অতএব, বহু ধরনের থ্যালাসেমিয়া রয়েছে।

বিটা থ্যালাসেমিয়া হিমোগ্লোবিনের বিটা গ্লবিন শৃঙ্খলার অনুপস্থিতি বা হ্রাস সংশ্লেষণের কারণে ঘটে। বিটা থ্যালাসেমিয়া বৈশিষ্ট্য বা বিটা থ্যালাসেমিয়া নাবিক ব্যক্তির বিটা থ্যালাসেমিয়া বা বিটা-থ্যালাসেমিয়ার একজন ক্যারিয়ারের হেটারজাইজাস। বিটা থ্যালাসেমিয়া মেজারের ব্যক্তি হ'ল বিটা থ্যালাসেমিয়ার জন্য হোমজাইজাস এবং এভাবে ত্রুটিপূর্ণ জিনের দুটি কপি রয়েছে এবং এই রোগটি বিকাশ করে: থ্যালাসেমিয়া প্রধান। জিনের সম্পূর্ণ অনুপস্থিতিটি $\beta 0$ থ্যালাসেমিয়া হিসাবে বর্ণনা করা হয় এবং $\beta +$ হিসাবে সংশ্লেষকে হ্রাস করা হয়। বিটা-গ্লোবিনের হ্রাস α গ্লবিন চেইনগুলিতে আপেক্ষিক অতিরিক্ত বাড়ায়।

OMIM

613985 BETA-THALASSEMIA

ORPHA

ORPHA:231214 Beta-thalassemia major



David Werner
Disabled Village Children