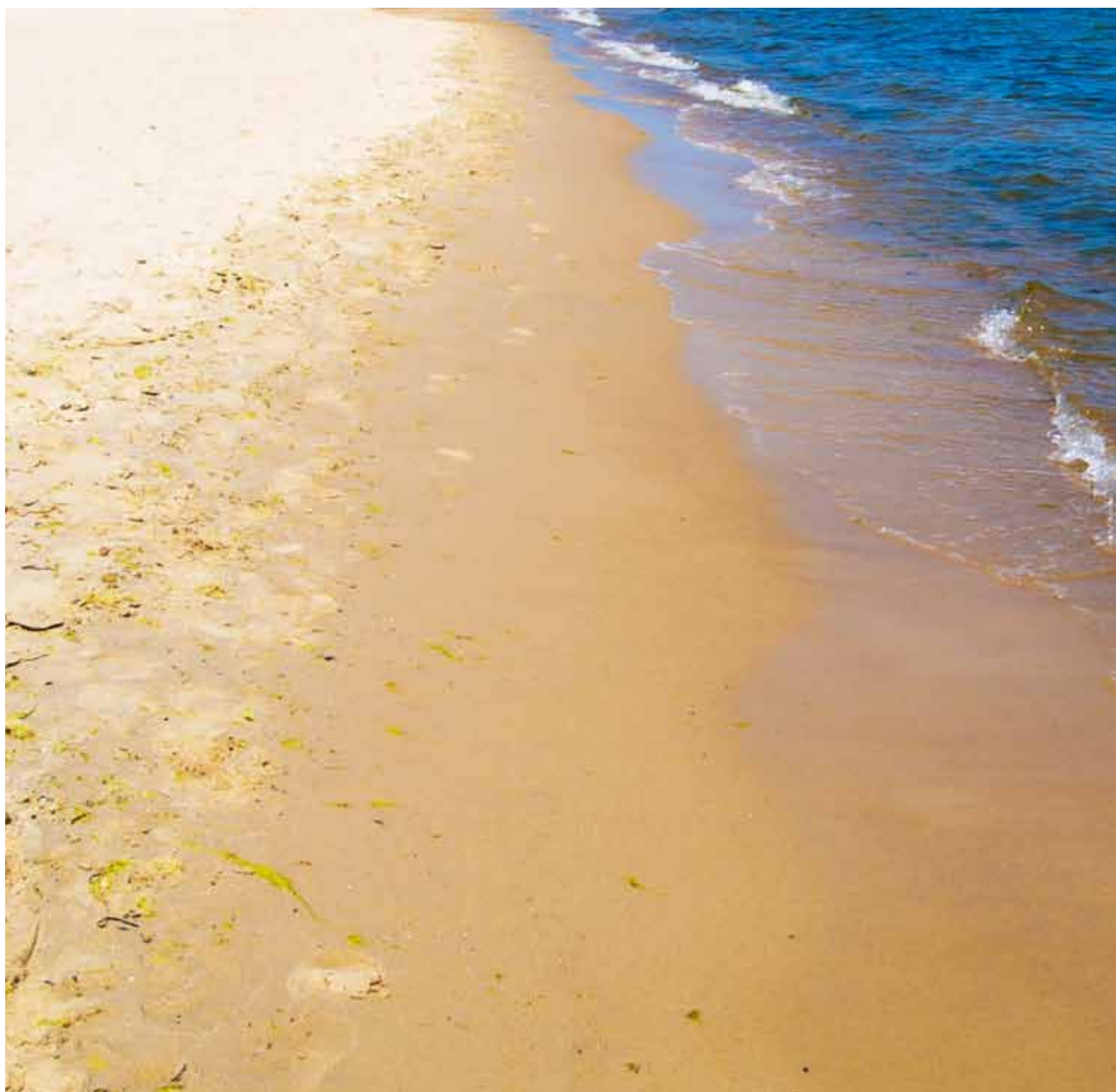




NATIONAL STRATEGI FOR SJÆLDNE SYGDOMME

2014



National strategi for sjældne sygdomme

© Sundhedsstyrelsen, 2014. Publikationen kan frit refereres med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen

Axel Heides Gade 1

2300 København S

URL: <http://www.sst.dk>

Emneord: Sjældne sygdomme, sjældne handicap, sjældne diagnoser, sundhedsplanlægning, specialeplanlægning, strategi, rehabilitering, funktionsevne, patientuddannelse, sociale indsatser.

Sprog: Dansk

Version: 1.0

Versionsdato: 07. 07. 2014

Format: pdf

Udgivet af Sundhedsstyrelsen, juli 2014.

Elektronisk ISBN: 978-87-7104-043-2

Forord

I 2009 tilsluttede Danmark sig en henstilling fra EU's Ministerråd om, at alle EU-medlemslande skulle udarbejde en strategi eller en handlingsplan for sjældne sygdomme med henblik på en styrket indsats over for disse sygdomme. Den her foreliggende strategi gør status og indeholder en lang række forslag og anbefalinger i relation til området sjældne sygdomme.

Der findes flere tusinde forskellige sygdomme og handicap, hvor indsatserne på sundheds- og socialområdet er velkendte og veletablerede. I Danmark bliver der imidlertid hvert år også diagnosticeret flere hundrede personer med sjældne sygdomme, hvor der ikke er tilsvarende viden og klarhed vedr. behov og muligheder for indsats. Det er sygdomme, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles, at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning stiller krav om en særlig specialiseret indsats. Det vil oftest dreje sig om medfødte, arvelige og kroniske tilstande, med behov for livslang sundhedsfaglig, social og andre typer indsats.

Der kan være stor forskel i sygdommenes sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt og indsats. Den generelle fælles udfordring er imidlertid netop sjældenheden, som ofte betyder, at fagpersoners kendskab til den enkelte sygdom og følgerne heraf vil være mangelfuld. Mistanken om en sjælden diagnose risikerer først at opstå sent i et sygdomsforløb og ofte fremkommer en diagnose først efter lang tid og mange undersøgelser.

Sjældenheden betyder, at der er en særlig risiko for at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og rettidigt. Patienterne og de pårørende risikerer, derfor at stå alene med sygdomsproblemet og konsekvenserne heraf uden den nødvendige relevante støtte og indsats.

I Danmark har der tidligt været opmærksomhed på disse problemstillinger bl.a. ved etablering af Center for Små Handicapgrupper (CSH), der fungerede 1994 - 2010. Sundhedsstyrelsen udgav allerede i 2001 specifikke anbefalinger i rapporten: *Sjældne Handicap – Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet*. Det seneste årti har der også i EU været stor interesse for at synliggøre problemstillinger og fremme initiativer vedr. sådanne patientgrupper, hvilket er baggrunden for EU's ministerrådshenstilling i 2009.

Nærværende strategis fremadrettede anbefalinger er derfor et resultat af en status over udviklingen på området i Danmark i sundhedsvæsenet og på socialområdet mhp. at identificere og løfte de fortsatte udfordringer på området. Dette set både i forhold til den generelle udvikling, der foregår nationalt såvel som internationalt bl.a. i EU, og specifikt i forhold til den i lovgivningen etablerede specialeplanlægning, kommunalreformen fra 2007 samt resultaterne af evalueringen heraf i efteråret 2013.

Den nationale strategis overvejelser og anbefalinger skal ses som pejlemærker for en samlet og sammenhængende udvikling af indsatsen til gavn for mennesker med sjældne sygdomme på både kort og langt sigt. Strategien er ikke en handlingsplan, men den indeholder anbefalinger og fokusområder, der kan omsættes til konkrete initiativer.

Når der skal gøres en særlig indsats for patienter med sjældne sygdomme i form af en national strategi, er det ikke fordi personer med sjældne sygdomme skal have bedre eller andre rettigheder til indsatser end andre patienter. Men fordi kun ved at udvise en helt særlig opmærksomhed over for patienter med sjældne sygdomme kan de sikres den samme kvalitet i tilbud og indsats og dermed ligestilling med patienter med hyppige og velkendte sygdomme.

Sundhedsstyrelsen

Juli 2014

Else Smith

Administrerende Direktør

Søren Brostrøm

Enhedschef

Indhold

1	SAMMENFATNING.....	8
1.1	PATIENTGRUPPENS STØRRELSE OG KARAKTERISTIKA	8
1.2	ORGANISERING AF DEN SUNDHEDSFAGLIGE INDSATS	10
1.3	UDFORDRINGER FOR SYGEHUSVÆSENET.....	10
1.4	NYE DIAGNOSTISKE OG BEHANDLINGSMÆSSIGE MULIGHEDER.....	13
1.5	ORGANISERING AF REHABILITERING OG ANDRE INDSATSER I KOMMUNEN.....	14
1.6	NY STRUKTUR PÅ DET SOCIALE OMRÅDE EFTER EVALUERING AF KOMMUNALREFORMEN.....	15
1.7	BEHOVET FOR KOORDINATION OG SAMMENHÆNG I INDSATSEN	16
1.8	INFORMATION OG VIDENDELING.....	17
1.9	EMPOWERMENT, PATIENTUDDANNELSE OG PATIENTORGANISATIONER	17
1.10	REGISTRE, DATABASES OG FORSKNING	18
1.11	UDDANNELSE OG KOMPETENCEUDVIKLING	20
1.12	EU INITIATIVER PÅ OMRÅDET SJÆLDNE SYGDOMME	21
1.13	IMPLEMENTERING, EVALUERING, OPFØLGNING OG MONITORERING.....	21
2	BAGGRUND OG KOMMISSORIUM	22
2.1	BAGGRUND.....	22
2.2	EU'S HENSTILLING OM SJÆLDNE SYGDOMME	23
2.3	ARBEJDSGRUPPENS KOMMISSORIUM	24
2.4	ARBEJDSGRUPPENS SAMMENSÆTNING	25
2.5	ARBEJDSGRUPPENS ARBEJDE	26
3	PATIENTGRUPPENS STØRRELSE OG KARAKTERISTIKA	28
3.1	GENERELT OM BEGREBET SJÆLDNE SYGDOMME.....	28
3.2	FOREKOMST.....	31
3.2.1	<i>Forekomst i forhold til tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets indsats</i>	<i>33</i>
4	ORGANISERING AF DEN SUNDHEDSFAGLIGE INDSATS.....	36
4.1	SPECIALEPLANLÆGNING – PRINCIPPER OG KRITERIER FOR TILRETTELÆGGELSE I SYGEHUSVÆSENET 36	
4.2	HØJTSPECIALISEREDE FUNKTIONER VEDR. SJÆLDNE SYGDOMME.....	37
4.3	STATUS FOR VIRKSOMHEDEN VED DE TO HØJTSPECIALISEREDE CENTRE FOR SJÆLDNE SYGDOMME 38	
4.3.1	<i>Center for sjældne sygdomme, Rigshospitalet</i>	<i>39</i>
4.3.2	<i>Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (Skejby)</i>	<i>40</i>
4.3.3	<i>Andre højt specialiserede sygehusfunktioner for sjældne sygdomme.....</i>	<i>41</i>
4.4	HØJTSPECIALISERET TANDPLEJE VED SJÆLDNE SYGDOMME.....	41
4.5	SJÆLDNE SYGDOMME I RELATION TIL SYGEHUSENES HOVED- OG REGIONSFUNKTIONSNIVEAU..	42
4.6	ALMEN PRAKSIS OG SJÆLDNE SYGDOMME	42
4.7	DE KOMMUNALE SUNDHEDSTILBUD	43
5	UDFORDRINGER FOR SYGEHUSVÆSENET	44
5.1	RETTIDIG DIAGNOSTIK	44
5.2	BEHOVET FOR KOORDINATION	46
5.3	VOKSNE PATIENTER	47

5.4	UDFORDRINGER I RELATION TIL SPECIALEPLANLÆGNINGEN	48
5.5	CENTRENES FREMTIDIGE FUNKTION	49
6	NYE DIAGNOSTISKE OG BEHANDLINGSMÆSSIGE MULIGHEDER	55
6.1	GENETIK.....	55
6.1.1	<i>Aktuel status</i>	55
6.1.2	<i>Perspektiver</i>	56
6.1.3	<i>Udfordringer</i>	57
6.2	SCREENING	59
6.3	BEHANDLING.....	60
7	ORGANISERING AF REHABILITERING OG ANDRE INDSATSER I KOMMUNEN.....	62
7.1	DEN INDIVIDUELLE BEHOVSVURDERING.....	62
7.2	REHABILITERING	63
7.2.1	<i>Udredning af funktionsevne</i>	63
7.3	KOMMUNERNES ANSVAR	64
7.3.1	<i>Sagsbehandling, handleplaner mv. på det sociale område</i>	65
7.3.2	<i>Børn og unge – og deres familier</i>	65
7.3.3	<i>Voksne</i>	67
7.4	DET KOMMUNALE SUNDHEDSOMRÅDE	67
7.4.1	<i>Sundhedspleje</i>	68
7.4.2	<i>Hjemmesygepleje</i>	68
7.4.3	<i>Genoptræning og genoptræningsplaner efter udskrivning fra sygehus</i>	68
7.4.4	<i>Vederlagsfri fysioterapi og anden træning</i>	69
7.5	SPECIELT VEDR. UNDERVISNING, UDDANNELSE OG BESKÆFTIGELSE VED SJÆLDNE SYGDOMME. 69	
7.5.1	<i>Undervisning</i>	70
7.5.2	<i>Uddannelse</i>	70
7.5.3	<i>Beskæftigelsesindsats</i>	70
7.6	KOORDINATION OG SAMARBEJDE PÅ TVÆRS AF FORVALTNINGER I KOMMUNEN.....	71
8	NY STRUKTUR PÅ DET SOCIALE OMRÅDE EFTER EVALUERING AF KOMMUNALREFORMEN	73
8.1	SOCIALSTYRELSENS ANSVAR EFTER EVALUERINGEN – DEN NATIONALE KOORDINATION	73
8.2	REGIONERNES ANSVAR.....	74
8.3	SOCIALSTYRELSENS OPGAVER.....	74
8.3.1	<i>Kontoret for Kommunikationshandicap, Sjældne Handicap og Specialundervisning</i>	74
8.3.2	<i>VISO</i>	75
8.3.3	<i>VISO-leverandører</i>	75
8.4	DEN UVILDIGE KONSULENTORDNING PÅ HANDICAPOMRÅDET (DUKH)	76
9	BEHOVET FOR KOORDINATION OG SAMMENHÆNG I INDSATSEN	77
9.1	BRUGERNES OPLEVELSER	77
9.2	KOORDINATION, VIDEN OG SAMARBEJDE PÅ TVÆRS AF SEKTORER.....	79
9.3	SUNDHEDSAFTALER	80
10	INFORMATION OG VIDENDELING	83
10.1	DIAGNOSEBESKRIVELSER.....	83
10.2	ANDRE VIDENSKILDER	84

10.2.1	<i>Rarelink</i>	85
10.2.2	<i>OrphaNet</i>	85
10.2.3	<i>EURORDIS</i>	86
10.2.4	<i>Lægefaglige informationsdatabaser</i>	86
10.3	ARBEJDSGRUPPENS KONKLUSION.....	86
11	EMPOWERMENT, PATIENTUDDANNELSE OG PATIENTORGANISATIONER	88
11.1	EMPOWERMENT OG SJÆLDNE SYGDOMME	88
11.2	PATIENTUDDANNELSE	89
11.3	PATIENT- OG PÅRØRENDEORGANISATIONER	91
11.4	PARAPLYORGANISATIONEN 'SJÆLDNE DIAGNOSER'	92
11.5	ANDRE FORENINGER OG ORGANISATIONER PÅ SJÆLDNEOMRÅDET	92
11.6	FORENINGSLØSE BORGERE MED SJÆLDNE TILSTANDE	93
11.7	INTERNATIONALT PATIENTSAMARBEJDE	94
12	REGISTRE, KLINISKE DATABASER OG FORSKNING	96
12.1	DATABASER OG REGISTRERING	96
12.1.1	<i>Raredis</i>	97
12.2	KODIFICERING OG KLASSIFIKATION	98
12.3	FORSKNING.....	99
12.4	PRAKSISNÆR FORSKNING I KOMMUNER OG REGIONER	103
13	UDDANNELSE OG KOMPETENCEUDVIKLING	104
13.1	SUNDHEDSOMRÅDET	104
13.2	SOCIAL-, UNDERVISNINGS- OG BESKÆFTIGELSESMRÅDET	106
14	EU-INITIATIVER PÅ OMRÅDET SJÆLDNE SYGDOMME	108
14.1	INITIATIVER OG ANBEFALINGER VEDR. SJÆLDNE SYGDOMME,	108
14.1.1	<i>EUROPLAN</i>	109
14.1.2	<i>EUCERDS anbefalinger vedr. nationale ekspertcentre</i>	110
14.1.3	<i>Europæiske referencecentre</i>	110
14.2	EU- STØTTE TIL UDVIKLING AF LÆGEMIDLER TIL SJÆLDNE SYGDOMME – ORPHAN MEDICINAL PRODUCTS	110
15	IMPLEMENTERING, EVALUERING, OPFØLGNING OG MONITORERING	111
15.1	IMPLEMENTERING	111
15.2	OPFØLGNING OG MONITORERING.....	112
15.3	EVALUERING	113
16	BILAG.....	115
16.1	BILAG I OPGAVER FOR DE HØJTSPECIALISEREDE CENTRE FOR SJÆLDNE SYGDOMME.	115
16.2	BILAG II OVERSIGT OVER REGISTREREDE PATIENTER OG DIAGNOSER VED CENTRE FOR SJÆLDNE SYGDOMME, RIGSHOSPITALET OG AARHUS UNIVERSITETSHOSPITAL	116
16.3	BILAG III OVERSIGT OVER HØJTSPECIALISEREDE FUNKTIONER FOR SJÆLDNE SYGDOMME.....	118
16.5	BILAG IV KOMMUNERNES ANSVAR OG TILBUD TIL BORGERE MED SJÆLDNE TILSTANDE	133
16.7	BILAG V AFRAPPORTERING FRA UNDERGRUPPEN VEDR. DIAGNOSEBESKRIVELSER	135
16.8	BILAG VI EUCERDS ANBEFALINGER VEDR. NATIONALE EKSPERTCENTRE FOR SJÆLDNE SYGDOMME	139
16.9	BILAG VII EUROPLANs LISTE OVER KERNEINDIKATORER, SOM FORESLÅS ANVENDT VED MONITORERING AF ALLE EU- MEDLEMSLANDES STRATEGI FOR SJÆLDNE SYGDOMME.	141

1 Sammenfatning

Nedenfor sammenfattes de væsentligste konklusioner og anbefalinger. For de fuldstændige anbefalinger og baggrunden herfor henvises til de enkelte kapitler.

1.1 Patientgruppens størrelse og karakteristika

Der findes flere tusinde forskellige sygdomme og handicap, der alle på den ene eller anden måde medfører behov for indsats fra sundheds- og socialområdet. En meget stor del af dem er velkendte og behovene for indsats i sundhedsvæsenet og fra socialområdet er tilsvarende velkendte og veletablerede.

I Danmark bliver der imidlertid hvert år også diagnosticeret mange hundrede personer med sjældne sygdomme, hvor der ikke er tilsvarende viden og klarhed vedr. behov og muligheder. Sygdomme som hver for sig er sjældne, men har det til fælles, at diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol stiller krav om en særlig specialiseret indsats. Det vil ofte dreje sig om medfødte, arvelige og kroniske tilstande, der kan kræve en langvarig evt. livslang behandling og anvendelse af sociale tilbud.

Udfordringerne i forbindelse med en sjælden sygdom kan skyldes mange forskellige forhold. Sjældne sygdomme er forskellige i sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt med sundhedsvæsenet og andre relevante instanser.

Den generelle fælles udfordring er imidlertid netop sjældenheden, som typisk betyder, at sundhedspersonales og andre fagpersoners kendskab til den enkelte sygdoms karakteristika ofte vil mangle, være lille eller utilstrækkelig, og at mistanken om at en given symptomatologi skyldes en sjælden sygdom risikerer først at fremkomme sent i et sygdomsforløb og efter lang tids undersøgelser.

Sjældenhed betyder således, at der er en særlig risiko for at opgaverne vedrørende diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret, hensigtsmæssigt og i tide. Patienterne og de pårørende risikerer således at komme til at stå alene med sygdomsproblemet uden den nødvendige støtte.

I dansk sammenhæng har begrebet ”sjældne sygdomme” omfattet medfødte ofte arvelige sjældne komplekse og alvorlige sygdomme, der har behov for en særlig veltilrettelagt indsats i form af højtspecialiseret diagnostik og behandling samlet 1-2 steder i sygehusvæsenet.

- Det anbefales at fastholde den hidtidige danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet ”sjældne sygdomme” (engelsk: rare diseases) hvorefter begrebet omfatter:
 - En række sjældne oftest medfødte, arvelige komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, der kræver særlig viden og sagkundskab og som har behov for en højt-specialiseret særlig veltilrettelagt koordineret indsats i form af højt-specialiseret diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol samlet 1- 2 steder i sygehusvæsenet.
 - Sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, dvs. op mod ca. 500-1.000 personer i Danmark. Sygdommene kan ofte ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommene eventuelt forebygges, begrænses eller behandles og patienterne dermed sikres bedre livskvalitet og overlevelse.
 - Der ikke behov for en absolut afgrænsning i Danmark, idet der ikke knyttes særlige rettigheder eller lignende til en sådan afgrænsning.
 - Der kræves som udgangspunkt en årelang og ofte multidisciplinær særlig behandlingsindsats, der tilrettelægges i overensstemmelse med de kendte specialplanlægningskriterier for højt-specialiserede funktioner i sygehusvæsenet.

Ofte benævnes gruppen af disse sjældne sygdomme i international sammenhæng ”orphans” (forældreløse) fordi de går på tværs af kendte grænser eller er små nicheområder i mange forskellige lægelige specialer. I denne strategi oversætter vi ”orphans” til ”specialehjæmlede sygdomme”

Vedr. forekomsten konstaterer arbejdsgruppen, at der er problemer med at identificere og registrere de sjældne sygdomme og at de og konsekvenserne af dem derfor let undervurderes og overses.

Det anbefales:

- At der vises øget opmærksomhed mht. at sikre den nødvendige viden om forekomsten af sjældne sygdomstilstande, herunder udvikling i incidens og prævalens, udvikling i levetid mv.
- At der sikres basis for registrering af sjældne patientgrupper i registre og kliniske databaser vedr. sjældne sygdomme, og at sådanne registre og databaser prioriteres mindst på linje med databaser inden for folkesygdomme.
- At fyldestgørende og systematisk registrering af patienter med sjældne sygdomme gives høj prioritet mhp. kvalitetsovervågning, forskning og udvikling.
- At der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre med sjældne sygdomme og at der anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt herunder evt. ved supplerende koder.

1.2 Organisering af den sundhedsfaglige indsats

I sundhedsvæsenet er det væsentligt at indsatsen for sjældne sygdomme samles få steder, hvor der er den fornødne viden og erfaring og størst mulige ekspertise. Udgangspunktet for Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning er, at ”øvelse gør mester” dvs. at et vist patientvolumen er nødvendig for at sikre erfaring og god kvalitet.

Når, der i forbindelse med Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning tages stilling til etablering af en specialfunktion, anvendes tre kriterier.

1. Om sygdommen er sjælden
2. Om diagnostik og behandling er kompliceret og f.eks. stiller krav om en tværsektoriel eller multidisciplinær indsats.
3. Om den er ressourcekrævende f.eks. stiller krav om særlig teknologi eller faglige ressourcer.

Sjældenhed og kompleksitet udgør således to af de tre kriterier for samling og etablering af specialfunktioner i det danske sygehusvæsen.

Indplacering som højt specialiseret funktion under et enkelt speciale vil være relevant for tilstande hvor behandling og opfølgning ikke nødvendigvis kræver en multidisciplinær indsats. I andre tilfælde, typisk ved de komplekse sjældne multiorgan-sygdomme, forudsættes en særlig tæt tværgående velkoordineret indsats i sygehusvæsenet over en længere årrække.

Der er for de sjældne komplekse sygdomme et særligt behov for et velfungerende og konstruktivt samarbejde mellem de forskellige niveauer i sygehusvæsenet om patientforløbet, herunder vedr. relevant og hurtig visitering til et højere specialiseringsniveau med henblik på tidligere diagnostik, afklaring og iværksættelse af relevant behandling.

En multidisciplinær teamtilgang er vigtig for at sikre de rette kompetencer på det rette specialiserede niveau, når man står overfor sjældne komplekse sygdomsbilleder og dermed har behov for koordination og samarbejde mellem forskellige specialer om forskellige elementer i patientens sygdom.

På baggrund af behovet for en særlig og velkoordineret varetagelse af de beskrevne sjældne sygdomme etableredes to højtspecialiserede centre for sjældne sygdomme ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital tilbage i 2001 med opgaven at varetage en række forskellige funktioner i relation til sjældne sygdomme, herunder bl.a. at varetage de højtspecialiserede opgaver vedr. diagnostik, behandling, kontrol og opfølgning. Centrene varetager i dag væsentligt flere sjældne sygdomme end de oprindeligt fastlagte.

1.3 Udfordringer for sygehusvæsenet

Det kan konstateres, at de væsentligste udfordringer for patienter med sjældne komplekse medfødte sygdomme er forsinket diagnostik, mangelfuld koordination og manglende sammenhæng i indsatsen og patientforløbet. Dette gælder for børn, men især for patienterne når de når voksenalder.

Der er en del sjældne sygdomme, som kan være vanskelige at udrede, men som ikke nødvendigvis er vanskelige at behandle, når først den korrekte diagnose foreligger. En meget lang diagnostisk forsinkelse kan risikere at medføre varige funktionsevnedssættelser, der i øvrigt ellers kunne have været undgået.

Øget viden og opmærksomhed i det enkelte speciale om sjældne sygdommes karakteristiske sygdomsbilleder kan være vigtigt og samarbejde mellem specialer om koordination af tværgående hensigtsmæssige udredningsforløb kan være en væsentlig vej til at opnå en tidligere og korrekt diagnose.

Det anbefales:

Vedr. henvisning, udredning og koordination

- At der fokuseres på at styrke en tidligere og rettidig diagnostik af sjældne sygdomme
- At der sikres muligheder for viderehenvisning direkte fra specialafdeling til andre specialafdelinger i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb, herunder også stillingtagen til viderehenvisning af patienter, der forgæves er søgt udredt på en specialafdeling i eet givet speciale. Det kan dreje sig såvel om vertikal henvisning til højere specialiseringsniveau, som horisontalt til andet relevant speciale.
- At der udvikles bedre koordination og samarbejde mellem flere specialer i relation til vanskelige udredningsforløb mhp. at sikre en hurtigere og mere effektiv vej gennem systemet.
- Koordination og samarbejde på multidisciplinær basis er krav til højt specialiserede funktioner i sygehusvæsenet, og bør også finde anvendelse og styrkes i relation til den diagnostiske proces ved sjældne sygdomme.
- Centrene for Sjældne Sygdomme har en særlig forpligtelse til at yde rådgivning, vejledning og sikre koordinering ved mistanke om sjældne sygdomme og syndromer. Dette gælder både vedr. børn og voksne.

Det anbefales:

Vedr. multidisciplinær behandling, opfølgning mv.

- Der konstateres et særligt behov for at styrke indsatsen for, at voksne patienter med sjældne og komplekse sygdomme med multiorganinvolvering modtager en velorganiseret multidisciplinær diagnostik og behandling med udgangspunkt i eksisterende højt specialiserede funktioner. Der anbefales derfor en særlig opmærksomhed og styrkelse af indsatsen for voksne patienter.
- At der med udgangspunkt i Centrene på højt specialiseret niveau arbejdes videre med at udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde for patientgruppen, så både børn og voksne med en sjælden og kompleks sygdom sikres en plan for relevant, multidisciplinær, tværfaglig og velkoordineret indsats.

Fortsættes på næste side.

- I erkendelse af, at komplekse sjældne sygdomme ikke overholder alders-, organ- eller specialegrænser anbefales som udgangspunkt, at de voksne patienter også hvor relevant behandles ved Centrene for Sjældne Sygdomme eller ved de samme sygehusenheder/syghusmatrikler som børnepatienterne behandles på, i et sådant samarbejde, at der for patienten sikres kontinuitet og sammenhæng over tid i patientforløbet og for behandlerne sikres større erfaringsgrundlag, viden og rutine.
- At patienten med den sjældne komplekse sygdom tilknyttes et veldefineret lægeligt forløbsansvarligt team ved det højtspecialiserede sygehus med deltagelse fra fx Centret for Sjældne Sygdomme, øvrige involverede specialfunktioner og relevante andre faggrupper.
- Dette team forestår koordination af udrednings- og behandlingsforløbet på en sådan måde, at koordinationsansvaret for forløbet varetages af en læge/ en lægefaglig specialistgruppe fra Centeret eller fra det speciale, som forestår udredning og behandling af den enkelte persons dominerende problem. Da dette kan ændre sig undervejs i sygdomsforløbet kan det være relevant, at forløbsansvaret overdrages. Dette skal i så fald ske ved specifik aftale i teamet.
- At patienter med en sjælden eller mistænkt sjælden sygdom, medfødt eller mistænkt genetisk betinget, som ikke er placeret andetsteds i Sundhedsstyrelsens specialevejledninger kan henvises til et af de to centre. Centrene kan sikre, at patienterne vurderes i det multidisciplinære teamsamarbejde ved Centerets syghusmatrikel eller ved viderevisitation til en af de specialespecifikke højt specialiserede funktioner på sygehuset.
- En hensigtsmæssig transition fra barn til voksen søges i givet fald sikret ved, at der tidligt tages stilling til hvilket speciale, der skal varetage forløbsansvaret i voksenalderen og at læger og andet personale fra dette speciale involveres i patientens behandling i god tid før overgangen.
- Ud over den multidisciplinære lægefaglige indsats bør der også, når relevant indgå fagpersoner med anden særlig ekspertise i det multidisciplinære teamsamarbejde mellem specialfunktionerne f.eks. sygeplejersker, diætister, ergoterapeuter, fysioterapeuter, psykologer, tandlæger og socialrådgivere.
- I videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser. Der kan her bl.a. tages udgangspunkt i internationale beskrivelser af ”best practice” fx Gene Reviews og der tilstræbes en optimering af vidensopbygning.
- Arbejdsgruppen konstaterer, at der i relation til Sundhedsstyrelsens specialevejledninger kan være risiko for at nogle sjældne patientgrupper ikke kan ”genfindes” på tværs af specialer eller at der kan forekomme utilsigtede uoverensstemmelser i beskrivelserne og anbefaler derfor, at der i arbejdet med revidering af specialeplanen er fokus på at sikre overensstemmelse mellem de enkelte specialevejledninger bl.a. med udgangspunkt i strategiens overvejelser og anbefalinger.
- At almen praksis såvel som sygehusenes hoved- og regionsfunktionsniveauer får let adgang til valid og opdateret information vedr. sjældne tilstande og mulighed for kvalificeret rådgivning og sparring fra Centrene for Sjældne Sygdomme og de multidisciplinære teams.

Anbefalinger til de lægevidenskabelige selskaber

- At de lægevidenskabelige selskaber i deres virksomhed viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer. Det gælder i relation til speciallægeuddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.
- At de lægevidenskabelige selskaber øger fokus på rettidig diagnosticering og behandling, rehabilitering, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for det enkelte speciales område. F.eks. kan store specialeselskaber nedsætte særlige udvalg med opgaver vedr. varetagelse af sjældne sygdomme på deres område.
- At de lægevidenskabelige selskaber har øget opmærksomhed på og også forholder sig til de særlige udfordringer som de "specialehjæmle" sjældne komplekse sygdomme indebærer, fx i tværgående drøftelser med andre specialer.

1.4 Nye diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder

Der foregår en intensiv og hurtig udvikling på det genetiske område, som forventes i høj grad at få betydning for de sjældne sygdomme både i relation til diagnostik og med hensyn til behandlingsmulighederne. Arbejdsgruppen peger på en række af de principielle udfordringer, som dette indebærer generelt og især for de sjældne arvelige sygdomme.

Det anbefales

- At det overvejes at udarbejde retningslinjer for, i hvilke situationer det – med de fordele og ulemper de nyeste teknologiske muligheder giver – er relevant at tilbyde omfattende genetisk undersøgelse til en patient.
- At det i specialeplansammenhæng bør vurderes, om der er behov for samling og opgavefordeling vedr. genetiske specialfunktioner herunder vedr. samling af undersøgelse og rådgivning for udvalgte sjældne sygdomme ved færre genetiske afdelinger.
- At det bør sikres, at patienter, for hvem en omfattende genetisk undersøgelse ikke har givet en forklaring på tilstanden, får mulighed for at blive revurderet efter et passende tidsrum når relevant.
- Genetiske undersøgelser bør generelt forudsætte, at der foreligger en relevant klinisk beskrivelse/ udredning af patienten.

I forhold til behandling fremhæver arbejdsgruppen udfordringerne ved at fremskaffe traditionel evidens for behandlingseffekt pga. tilstandenes sjældenhed og anbefaler en pragmatisk og fleksibel tilgang bl.a.:

Anbefalinger i relation til behandling:

- Forsøgsvis eksperimentel behandling bør være muligt i relevante tilfælde.
- Der bør være opmærksomhed på muligheden af henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet, når der er relevant mulighed herfor.
- Ved vurdering af effekten af behandlingsmodaliteter lægges vægt på at inddrage en bredde af forskellige videnskabelige metoder og tilgange.
- Patientforløbsbeskrivelser og behandlingsprotokoller bør udarbejdes i videst muligt omfang byggende på international ”best practices”. International kommunikation og samarbejde mellem ekspertcentre bør derfor tilgodeses og styrkes.
- Patientforløb og resultater af behandlingsforsøg bør dokumenteres bl.a. mhp. vidensopbygning.

1.5 Organisering af rehabilitering og andre indsatser i kommunen

Personer med sjældne sygdomme indebærer ikke kun udfordringer for sygehusvæsenet. Udfordringerne forekommer i høj grad også for andre dele af sundhedsvæsenet og for social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet. Let adgang til fyldestgørende og valid information er derfor af stor betydning for alle faggrupper, der kan støde på sådanne patienter.

Den gennemgående fælles udfordring ved mødet med borgere med sjældne sygdomme er mangel på viden om sygdommen, prognosen, behandlingsmulighederne og funktionsevnen og dermed behovet for indsatser.

Indsatserne i kommunalt regi skal altid have et rehabiliterende sigte og tage udgangspunkt i en vurdering af den enkelte borgers funktionsevnenedsættelse i relation til den sjældne sygdom. Det anbefales at:

- Rehabilitering ved sjældne sygdomme tager udgangspunkt i en sammenhængende tværfaglig udredning af den helbredsrelaterede funktionsevne og behovene for indsats bl.a. på baggrund af den foreliggende viden om sygdomstilstanden. Funktionsevnen udredes med udgangspunkt i WHO's funktionsevnebegreb.

Kommunerne har efter kommunalreformen fået det samlede ansvar for at løfte en lang række opgaver, som har betydning for børn og voksne med sjældne sygdomme. Det drejer sig om indsatser på det sociale, det undervisnings- og uddannelsesmæssige og det beskæftigelsesmæssige område, samt tillige på sundhedsområdet herunder bl.a. hjemmesygepleje, genoptræning, vederlagsfri fysioterapi, patientrettet forebyggelse mv.

Anbefalinger:

- At der sættes fokus på indgangen til kommunen og til adgangen til sociale støtteforanstaltninger
- At der skabes grobund for tværfaglige vidensmiljøer mhp. at sikre kontinuitet og vidensopsamling, herunder i højere grad at kunne samle ekspertise, så myndighedspersoner i forbindelse med sagsbehandling har adgang til relevant viden og rådgivning om sjældne diagnoser og de funktionsevne nedsættelser, som er typiske for de enkelte sygdomme og handicap.
- At der tilstræbes kontinuitet og stabilitet i samarbejdet mellem familier med sjældne sygdomme og deres kommunale sagsbehandlere og fagpersoner, herunder at der sættes fokus på behovet for en koordineret sagsbehandling i kommunen – gerne med én koordinerende sagsbehandler pr. familie, der kan være tovholder i forhold til de forskellige forvaltninger og afdelinger i kommunen samt eventuelt kontakten med sygehusvæsenet
- At det ved overgangen fra barn, ung og til voksen sikres, at borgeren får den relevante og koordinerede sociale indsats og at der særligt tages hånd om overførsel af viden, da netop manglende viden om de sjældne diagnoser og deres manifestationer kan risikere at medføre unødigt komplicerede sagsforløb.
- At der fokuseres på sammenhæng og helhed i indsatsen, herunder også på raske søskendes trivsel og udviklingsmuligheder.

Borgere med sjældne tilstande og deres familier oplever mangel på specifik viden og manglende koordination og sammenhæng i indsatsen på området. Det medfører betydelige problemer, forsinkelser mv. samt at koordinationen er overladt til familien og borgeren med den sjældne tilstand selv. Det gælder internt i kommunen, men i høj grad også tværsektorielt. Herudover understreges behovet for sikring og udvikling af tilstrækkelige målrettede og evt. specialiserede tilbud.

1.6 Ny struktur på det sociale område efter evaluering af kommunalreformen

På baggrund af evalueringen af kommunalreformen er det besluttet at Socialstyrelsen skal have en ny rolle med at sikre koordination og faglig planlægning af den mest specialiserede indsats på det sociale og undervisningsmæssige område kaldet den Nationale Koordinationsstruktur. Formålet er at sikre en systematisk vidensopbygning, bl.a. også for mennesker med sjældne sygdomme, der har behov for en specialiseret social- og undervisningsmæssig indsats.

Anbefalinger i relation hertil:

- At hensigtsmæssig specialiseret viden og kompetencer på disse områder i forhold til de mest komplicerede sjældne handicapgrupper/sjældne sygdomme, sikres gennem den Nationale Koordinationsstruktur.

1.7 Behovet for koordination og sammenhæng i indsatsen

Borgere med en sjælden sygdom og deres familier oplever som nævnt store problemer i forhold til kontakt med kommunen, herunder socialforvaltning. Det er noget af det, der stresser familierne allermest og opleves som vanskeligt fordi diagnosen er sjælden og konsekvenserne af sygdommen ukendt for systemet, og der mangler specifik viden og koordination.

Det gælder internt i kommunen, ligesom det tilsvarende også kan præge oplevelserne i relation til sygehusvæsenet, men der er i høj grad også et tværsektorielt koordinationsproblem. Familierne har typisk kontakt med mange forskellige sagsbehandlere og med forskellige fagpersoner i sygehusvæsenet, kommunen, praksissektor mv. og der bruges mange timer på kontakt, ansøgninger mv. Det udgør en frustration, men også en stor belastning selv at skulle være koordinator.

De problemstillinger, der rapporteres fra brugerne opleves også fra Centrene for Sjældne Sygdomme. Det konstateres, at der er tunge socialmedicinske problemstillinger blandt patienterne og betydeligt behov for koordination og støtte bl.a. psykologstøtte i relation til information om diagnosen mv. Samtidig udtrykker patienterne stor tilfredshed med Centrene.

De sundhedsaftaler, som skal indgås mellem regionsråd og kommunalbestyrelser, skal bidrage til at skabe sammenhæng i patientforløb, der går på tværs af sygehuse, kommuner og almen praksis. Det påpeges, at sundhedsaftalerne i forhold til sjældne patientgrupper kan være et velegnet værktøj for at håndtere en række af de problemstillinger, der giver særlige udfordringer i det tværsektorielle samarbejde om borgere med sjældne sygdomme.

Anbefalinger - Vedr. den tværsektorielle indsats:

- At der sikres let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid og opdateret viden om sjældne tilstande
- At der fokuseres på sammenhæng i patientforløb undervejs gennem udredning, behandling, efterforløb, rehabilitering og evt. palliation imellem sundhedsvæsenet og socialområdet. Der vil ofte være tale om langvarige evt. livslange parallelle forløb.
- At relevant information deles på tværs af sektorer, forvaltningsområder og aktører under hensyntagen til gældende lovgivning om tavshedspligt m.m.
- At der fokuseres på at indsamle viden om vellykkede tværfaglige og koordinerede indsatser mellem alle relevante aktører på området, herunder muligheden for etablering af nye opgavefordelinger og tværgående samarbejde mv. (fx som Spielmeier-Vogt teamsamarbejdet).
- At der sikres kontinuerlig udvikling af fagprofessionel viden og kompetence.
- At regioner og kommuner sikrer, at sundhedsaftalen omfatter de problemstillinger, som borgere med sjældne sygdomme har ift. sammenhæng og høj kvalitet i rehabiliteringsindsatsen, samt sammenhæng i behandlings- og rehabiliteringsforløb.
- At myndighedspersoner, der skal belyse og træffe afgørelse om støtte til borgere med sjældne sygdomme så vidt muligt forpligtes til at opsøge relevant viden og anvende denne i sagsbehandlingen.

1.8 Information og videndeling

Arbejdsgruppen har set på forskellige kilder til viden og konkluderer at let tilgængelige valide dansksprogede diagnosebeskrivelser er et vigtigt redskab for såvel patienter med sjældne sygdomme og deres pårørende som for fagfolk til at opnå hurtigt overblik over en given sjælden diagnose og implikationerne deraf. Gennem en lang årrække har diagnosebeskrivelser udarbejdet af Center for Små Handicap-grupper udgjort grundstammen for dansksproget information om sjældne sygdomme.

Der findes ikke andre dansksprogede kilder, som på tilsvarende måde kan opfylde dette informationsbehov. Det er således vigtigt, at der foreligger en robust og vel-fungerende organisation omkring diagnosebeskrivelserne, idet ajourført relevant og valid let tilgængelig information vurderes at være afgørende for sikring af kvalitet i indsatserne vedr. sjældne sygdomme.

Anbefalinger vedr. information:

- At diagnosebeskrivelserne kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år
- At der sikres en mekanisme for regelmæssig vurdering og ajourføring
- Diagnosebeskrivelserne incl. Ressourcer overføres fra Socialstyrelsen til en platform i et stærkt, bæredygtigt og robust sundhedsfagligt miljø med mulighed for socialfagligt input
- At der tages initiativ på relevant niveau mhp. en realisering heraf som led i implementering af den nationale strategi.
- Herudover anbefales – bl.a. i lyset af de pågående EU-aktiviteter på området og muligheder og udfordringer i relation til patientmobilitetsdirektivet, en konsolidering af den danske informationsindsats i relation til EU-aktiviteter på området ved:
 - Dansk deltagelse i Orphanet-samarbejdet
 - At der generelt bl.a. i regi af de to centre i sygehusvæsenet arbejdes hen imod at etablere et mere samlet overblik over relevante videnskilder nationalt og internationalt.

1.9 Empowerment, patientuddannelse og patientorganisationer

I afsnittet beskrives og understreges betydningen af empowerment for patienterne. I sammenhæng hermed beskrives patientuddannelse, der har til formål at styrke patienternes og deres familiers handlekompetence, autonomi og egenomsorg med henblik på at forbedre helbredsstatus og livskvaliteten. Patientuddannelse indgår således som et væsentligt element i den samlede rehabilitering. Endelig beskrives patientorganisationer for sjældne sygdomme og vigtigheden af tilhørsforhold til en patientforening - og herunder også netværkstilbud til de patienter med sjældne diagnoser, der er så få, at de ikke har grundlag for at etablere en forening.

Anbefalinger:

- Der bør løbende være et særligt fokus på empowerment, når man beskæftiger sig med området sjældne sygdomme.
- Patientuddannelse bør være et element i rehabilitering også for patienter med sjældne sygdomme.
- Patienter med sjældne sygdomme bør have mulighed for at indgå i relevante netværk og deltage i disses aktiviteter.
- Særlige rådgivnings- og støttetilbud på tværs vedr. sundhedsmæssige og sociale problemstillinger for patienter med sjældne diagnoser og deres pårørende bør udvikles.

Fortsættes på næste side.

- Frivillige foreninger bør inddrages i arbejdet vedr. patientgruppens særlige problemer, fx som høringspart ved nye lovforslag med relevans for området, i relevante arbejdsgrupper m.v. nedsat af offentlige instanser og bør rustes til at varetage denne opgave.
- Patientforeninger kan med stor fordel inddrages i erfaringsopsamling, tilfredshedsundersøgelser mv.
- Sjældne-netværket bør fortsat være et tilbud til sjældne patienter og pårørende, der ikke har mulighed for at indgå i andre relevante netværk/foreninger.
- Der bør arbejdes henimod, at patienter med sjældne sygdomme kan få mulighed for mere specifik patientuddannelse.

1.10 Registre, databaser og forskning

Arbejdsgruppen gennemgår og opridser status og perspektiver på området. Det understreges, at styrkelse af indsatsen på feltet er vanskelig, men nødvendig, hvis der skal opnås bedre muligheder og resultater for patienterne med sjældne sygdomme. Væsentligt er nødvendigheden af øget forståelse og opmærksomhed på området sjældne og komplekse arvelige sygdomme. Samtidig konstateres, at der er et potentiale i Danmark, som bør understøttes og udvikles. Specielt opfordres de lægevidenskabelige selskaber til at vise området større opmærksomhed og herunder også problematikken med de ”specialehjælmøse” sygdomme, der risikerer at blive glemt og overset.

Anbefalinger:

- At Raredis-databasen fortsætter, udbygges og konsolideres med henblik på at opnå registrering af patienter med sjældne sygdomme og deres patientforløb. Centrene er således forpligtet til at registrere sjældne patienter i den fælles Raredis database og derved sikre udbygning og vedligeholdelse.
- At der generelt sikres basis for registreringer af relevante sjældne patientgrupper, i registre og kliniske databaser i øvrigt.

Fortsættes på næste side.

- At der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre mv. med henblik på som anbefalet i Ministerrådshenstillingen at øge viden om såvel forekomst, som kvalitetsparametre generelt for sjældne sygdomme.
- At fyldestgørende og systematisk registrering af patienter med sjældne sygdomme gives høj prioritet, med henblik på kvalitetsovervågning, forskning og udvikling.
- At der anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt.
- At man ved registrering af patienter med sjældne sygdomme fortsat bruger de såkaldte McKusick koder, bedre kendt som OMIM-numre bl.a. ved centrene for sjældne sygdomme og i genetikken.
- Orphanet-koder vil kunne have en styrke i klinikken og det foreslås, at der indhentes yderligere erfaring vedr. brug af disse.
- At der skabes større fokus på forskning i sjældne sygdomme og prioritering af forskning nationalt og internationalt i behandlingsmiljøerne bl.a. f.eks. via flere Ph.d.-forløb med det dobbelte formål at fremme forskning og rekruttering af speciallæger og sygeplejersker.
- At de lægevidenskabelige selskaber og relevante forskningsråd mv. gøres bekendt med den nationale strategi og perspektiverne med hensyn til den internationale forskningsmæssige interesse i sjældne sygdomme med henblik på at fremme dansk og international forskning ift. området sjældne sygdomme.
- At forskning kommer rundt om hele patienten fra basale molekylære sygdomsmechanismer til rehabilitering og social indsats. Det betyder, at både lægeligt, biokemisk og mere service-og social/psykologisk/pædagogisk orienterede emner og personale, bør involveres i forskningen
- At Danmark deltager i Orphanet-samarbejdet.

Der er også behov for praksisnær forskning, som kan understøtte en bedre behandling, hjælp og støtte til børn, unge og voksne med sjældne diagnoser i den kommunale sektor.

Det handler om at afdække hvordan kommunerne med rehabilitering/rehabilitering, kompenserende støtte og bedre koordination mere effektivt kan hjælpe og støtte børn, unge og voksne med sjældne diagnoser.

Anbefalinger:

Forskningen her bør bl.a. have fokus på følgende

- Hvilke metoder, der fremmer, at flere borgere med sjældne sygdomme får gavn af undervisning og støtte i barne- og ungdomsårene.
- Hvilke former for rehabilitering, støtte og hjælp, herunder bl.a. hvilke socialfaglige metoder, der bedst kompenserer personer med sjældne diagnoser, øger personens selvbestemmelse og livskvalitet, og øger personens muligheder for at leve et liv på egne præmisser.
- Hvilken rolle pårørende, netværk og øvrige omgivelser spiller i forhold til at hjælpe og støtte børn, unge og voksne med sjældne diagnoser mest muligt.

- Hvordan borgeren/den unge selv, netværk og pårørende, sygehuset og kommunen kan samarbejde om bedst muligt at fremme borgeren/den unges muligheder for selvstændig livsførelse.

1.11 Uddannelse og kompetenceudvikling

Opmærksomhed og viden er centrale elementer for en god professionel indsats på området. Større synlighed og generel bevidstgørelse om at sjældne sygdomme faktisk forekommer og fordrer opmærksomhed, er således væsentlig.

Anbefalinger:

- At der med vægt på det generelle gives særlig opmærksomhed til sjældne sygdomme i undervisningen på lægestudiet og andre sundhedsfaglige uddannelser.
- At der udbydes kurser for almen praksis vedr. sjældne sygdomme f.eks. i relation til Lægedage mv.
- At de lægefaglige selskaber i deres virksomhed viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer som de sjældne sygdomme indebærer. Det gælder i relation til speciallægeuddannelsen og efteruddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.
- At de lægefaglige og sygeplejefaglige selskaber øger fokus på diagnosticering, behandling, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for det enkelte speciales område. F.eks. kan store specialeselskaber nedsætte særlige udvalg med opgaver vedr. varetagelse af sjældne sygdomme på deres område eller i tværgående samarbejde selskaber i mellem.
- Udvikling af tværfaglige og evt. tværsektorielle undervisnings- og uddannelses tilbud bør overvejes.

På det sociale område bør som minimum sikres tilstedeværelse af særlig viden i VISO (Den nationale videns- og specialrådgivningsorganisation på det sociale område og i specialundervisningen) og herunder blandt VISO- leverandører.

Anbefalinger

- At der i forbindelse med Socialstyrelsens opgaver i relation til den Nationale Koordinationsstruktur udvises særlig opmærksomhed med hensyn til at sikre og videreudvikle specialiseret socialfaglig viden om borgere med sjældne sygdomme og funktionsevnenedsættelser.
- At der er fokus på opkvalificering af medarbejdere på social-, undervisnings og beskæftigelsesområdet, der arbejder med borgere med sjældne diagnoser.
- At der opbygges faglige vidensmiljøer, der kan sikre denne opkvalificering.
- At rehabiliteringsbegrebet kommer mere i spil i forhold til borgere med sjældne diagnoser, der skal leve med sygdommen/handicappet hele livet og derfor har brug for en ”at leve med” – tilgang. *(fortsættes)*

- Arbejdsgruppen anbefaler endvidere, at man i uddannelsesaktiviteter generelt indtænker patientorganisationerne og brugere – med henblik på at anvende og nyttiggøre patienternes viden, erfaringer og oplevelser.

1.12 EU initiativer på området sjældne sygdomme

EU- initiativer på området sjældne sygdomme beskrives og det anbefales:

Det anbefales

- At Danmark som hidtil følger med, deltager og præger arbejdet i EU- regi via Sundhedsstyrelsens faglige deltagelse i relevante fora, herunder bl.a. ”European Commission Expert Group on Rare Diseases” og ”EUnetHTA – samarbejdet” ligesom man anser Patientforeningernes engagement og deltagelse for positivt.
- At der vedr. lægemidler sikres, at der er (fortsat) adgang til nødvendige Orphan Medicinal Products (OMP) i Danmark.

1.13 Implementering, evaluering, opfølgning og monitorering

Afsluttende konstaterer arbejdsgruppen, at nogle af strategiens anbefalinger kan implementeres umiddelbart medens andre kræver tid og vil have behov for en længere tidshorisont og vil kræve en udvikling som forudsætter, at de nødvendige ressourcer er til stede.

Strategiens anbefalinger skal ses som pejlemærker for en samlet og styrket sammenhængende indsats for sjældne sygdomme. Strategien er således ikke en bindende handlingsplan.

Strategien er udarbejdet med udgangspunkt i et femårigt perspektiv og Arbejdsgruppen foreslår at der foretages en opfølgning og statusevaluering af strategien om ca. tre - fem år bl.a. med inddragelse af EUROPLANs anbefalinger.

Arbejdsgruppen finder, at dette mest naturligt og operationelt kan foregå i regi af Sundhedsstyrelsen og Socialstyrelsen, som varetager de overordnede opgaver på feltet.

Denne statusevaluering iværksættes af Sundhedsstyrelsen i samarbejde med Socialstyrelsen og vil efterfølgende fungere som en statusrapport for arbejdet med sjældne sygdomme i Danmark.

Det anbefales:

- At den nationale strategi for sjældne sygdomme implementeres inden 2018
- At der udarbejdes en statusevaluering af strategien tre til fem år efter udarbejdelsen. Evalueringen bør munde ud i en kort statusrapport.

2 Baggrund og kommissorium

2.1 Baggrund

I 1993 udgav Sundhedsstyrelsen den første vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet, hvor man bl.a. anbefalede følgende om sjældne handicap:

”Ansvar for koordination og styring af de samlede behandlingsforløb samt oparbejdelse af viden og ekspertise bør placeres ved en højt specialiseret centerfunktion ét eller højst to steder i Danmark”.

Efterfølgende blev Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet etableret i 1996 og samme år indført i Sundhedsstyrelsens vejledning om lands- og landsdelsfunktioner. Centrene fik til opgave at varetage diagnostik, behandling og rådgivning af personer med sjældne sygdomme, specielt sjældne, arvelige og, komplekse sygdomme, typisk multiorgansygdomme med behov for højt specialiseret og tværfaglig behandling.

I 2001 udgav Sundhedsstyrelsen yderligere anbefalinger om tilrettelæggelsen af indsatsen i sygehusvæsenet vedr. sådanne sjældne sygdomme i redegørelsen¹: ”Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, 2001”.

Formålet med redegørelsen var at beskrive behovene i relation til denne type sjældne sygdomme og fremsætte anbefalinger for tilrettelæggelsen af indsatsen i sundhedsvæsenet i forhold til sjældne sygdomme/ handicap, med henblik på at øge kvaliteten af indsatsen overfor patientgruppen.

Rapporten fremsatte en række anbefalinger for varetagelse af sjældne sygdomme i sygehusvæsenet, herunder etablering af to højt specialiserede centre, men herudover også en række overordnede anbefalinger vedr. koordination, sammenhæng i patientforløbene, behandlingsprotokoller, kliniske databaser, det tværsektorielle samarbejde m.m.

Redegørelsens generelle overordnede anbefalinger blev samtidig belyst via konkrete anbefalinger vedr. 11 forskellige sjældne sygdomme. Herved afklaredes en række konkrete problemer vedr. tilbuddene til de pågældende patientgrupper, samtidig med at disse forskellige typer sjældne sygdomme fungerede som illustrative model eksempeler for, hvorledes løsninger af tilsvarende problemstillinger for andre sjældne patientgrupper kunne udvikles og implementeres.

En af de centrale anbefalinger i redegørelsen omfattede en uddybende beskrivelse af opgaverne for de to centre for sjældne sygdomme i sygehusvæsenet med udgangspunkt i de to eksisterende centre ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. Disse centre skulle varetage de højt specialiserede opgaver placeret ved centrene i samarbejde med relevante øvrige funktioner i sundhedsvæsenet.

¹ ”Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, 2001”
<http://www.sst.dk/Udgivelser/2001/Sjaeldne%20handicap%20-%20den%20fremtidige%20tilrettelaeggelse%20af%20indsatsen%20i%20sygehusvaesenet.aspx>

Redegørelsen beskrev derudover bl.a. forskellige modeller for opgavevaretagelse afhængig af kravene til indsats, alt efter om der var kontinuerligt behov for højt specialiseret behandling eller om nogle dele af patientforløbet kunne varetages decentralt.

Derudover blev der beskrevet en række øvrige områder, som fx patientforeningers rolle og funktion i forhold til sjældne sygdomme.

De konkrete anbefalinger vedr. de to højt specialiserede centre i sygehusvæsenet blev implementeret med Sundhedsstyrelsens Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet fra 2001 og er videreført i Sundhedsstyrelsens nugældende specialevejledninger.

Redegørelsen har fungeret som et solidt fundament for den fortsatte udvikling af området med sjældne sygdomme i sygehusvæsenet og en række af redegørelsens anbefalinger indgår nu også mere generelt i principper og kriterier for specialeplanlægningen.

Samtidig er der i den forløbne tid gjort en række erfaringer, der peger på et behov for stærkere fokus på vigtige og særlige problematikker som f.eks. udredningsforløb, hurtigere diagnostik, varetagelse af voksne patienter, koordination og sammenhæng i det tværsektorielle samarbejde, forskning og dokumentation. Nogle af disse udfordringer er generelle problemstillinger for mange patientgrupper, men kan imidlertid være særligt problematiske i relation til sjældne sygdomme, mens andre problemstillinger er specifikke udfordringer ved de sjældne sygdomme.

2.2 EU's henstilling om sjældne sygdomme

Der er i EU-regi gennem en længere årrække foregået forskellige aktiviteter vedr. sjældne sygdomme. I relation hertil vedtog EU's ministerråd en henstilling i 2009.

Danmark tilsluttede sig i 2009 denne henstilling fra EU's Ministerråd om tiltag vedrørende sjældne sygdomme herunder, at alle lande bør have en formuleret en national strategi/handlingsplan for sjældne sygdomme senest i 2013². Henstillingen kom som opfølgning på en tidligere meddelelse³ fra EU-kommissionen. Henstillingen fra 2009 fokuserer bredt på en række områder for sjældne sygdomme og patienter med sjældne sygdomme, bl.a. forskning, diagnosticering, adgang til behandling, empowerment af patienter og deres organisationer samt tværsektorielt og internationalt samarbejde.

Henstillingen danner sammen med Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 udgangspunkt og baggrund for nærværende nationale strategi for sjældne sygdomme.

I henstillingen fokuseres der på en række områder, som medlemsstaterne bør inkludere i den nationale strategi, herunder:

- Udarbejdelse af planer og strategier for sjældne sygdomme

² Rådets henstilling af 8. juni 2009 om et tiltag vedrørende sjældne sygdomme, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:da:PDF>.

³ Europa Kommissionens meddelelse om sjældne sygdomme: En udfordring for Europa, http://ec.europa.eu/danmark/documents/alle_emner/social/081111_sygdomme.pdf

- Anvende passende definition og kodificering af sjældne sygdomme samt oprettelse af en fortegnelse
- Forskning i sjældne sygdomme
- Etablering af ekspertcentre og europæiske referencenetværk for sjældne sygdomme
- Indsamling af ekspertise inden for sjældne sygdomme på europæisk plan
- Styrkelse af patientforeningers indflydelse
- Bæredygtighed

Med henblik på at opfylde denne henstilling og som led i det generelle arbejde med udvikling af kvalitet i sundhedsvæsenet nedsatte Sundhedsstyrelsen derfor en bred arbejdsgruppe i 2012. Arbejdsgruppen fik nedenstående kommissorium.

2.3 Arbejdsgruppens kommissorium

Danmark tilsluttede sig i 2009 en henstilling fra EU om, at de enkelte EU-lande bør have formuleret en national strategi/ handlingsplan for sjældne sygdomme senest i 2013.

I 2001 udgav Sundhedsstyrelsen anbefalinger om tilrettelæggelsen af indsatsen i sygehusvæsenet vedr. sådanne sjældne sygdomme i redegørelsen: "Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, 2001".

Redegørelsen fremsatte en række anbefalinger for varetagelse af sjældne handicap i sygehusvæsenet, herunder etablering af to højt specialiserede centre, men herudover også anbefalinger vedr. koordination, sammenhæng i patientforløbene, behandlingsprotokoller, kliniske databaser, det tværsektorielle samarbejde m.m.

Redegørelsens anbefalinger omfattede generelle overordnede anbefalinger samtidig med, at disse belystes med konkrete anbefalinger vedr. 11 forskellige sjældne handicap/sygdomme. Herved afklaredes en række konkrete problemer vedr. tilbuddene til de pågældende patientgrupper, samtidig med at disse forskellige typer sjældne sygdomme fungerede som illustrative modeleksempler for, hvorledes løsninger af tilsvarende problemstillinger for andre sjældne patientgrupper kunne udvikles og implementeres.

De konkrete anbefalinger vedr. de to højt specialiserede centre i sygehusvæsenet blev implementeret med Sundhedsstyrelsens Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet fra 2001 og er videreført i Sundhedsstyrelsens nugældende specialevejledninger. Yderligere er en lang række forskellige sjældne sygdomme indplaceret som specialfunktioner i sygehusvæsenet i forbindelse med den nugældende specialeplan fra 2010.

Danmark har således på den baggrund allerede et solidt grundlag og de nødvendige værktøjer for at leve op til Ministerrådets henstilling fra 2009 om at etablere en national strategi eller handlingsplan for indsatsen vedr. sjældne sygdomme, og for at indgå i udviklingen af det europæiske samarbejde om en styrket indsats på området herunder bl.a. etablering af faglige netværk mellem nationale "centres of expertise" mv.

Der er imidlertid behov for i lyset af den foreliggende henstilling fra Ministerrådet og udviklingen siden redegørelsen i 2001 at gennemgå, vurdere og opdatere anbefalingerne på området bl.a. under hensyn til det europæiske perspektiv og de anbefalinger for en national strategi som fremgår af Ministerrådets henstilling.

På denne baggrund nedsætter Sundhedsstyrelsen efter aftale med Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse derfor en bred arbejdsgruppe med henblik på at udarbejde opdaterede anbefalinger på området.

Med udgangspunkt i Sundhedsstyrelsens redegørelse vedr. sjældne handicap 2001 samt Ministerrådets henstilling og anbefalinger har arbejdsgruppen til opgave at beskrive og vurdere:

- Patientgruppernes størrelse og særlige karakteristika
- Behovene for indsats i relation til diagnostik, behandling, pleje og kontrol samt rehabilitering
- Den nuværende organisation af tilbud, herunder samarbejdet mellem sektorer, med udgangspunkt i patientforløb
- Behovene for erfarings- og vidensopsamling, dokumentation og forskning
- Behovene for information og vidensformidling
- Internationalt samarbejde

Arbejdsgruppen skal med udgangspunkt heri fremkomme med anbefalinger til en national strategi for området senest i 2013.

Sundhedsstyrelsen varetager sekretariatsfunktionen for arbejdsgruppen og kan ad hoc supplere arbejdsgruppen med relevante kompetencer, herunder eventuelt via etablering af underarbejdsgrupper.

2.4 Arbejdsgruppens sammensætning

Overlæge Marianne Jespersen (Formand)	Sundhedsstyrelsen
Fuldmægtig Mie Rasbech/Gertrud Rex Baungaard	Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse
Lisa Riiser/ Randi Lukov/Vibeke Lubanski	Socialstyrelsen
Specialkonsulent Thomas Pihl	Region Hovedstaden
Lægefaglig konsulent Britta Oritz Echeverria	Region Sjælland
Specialeansvarlig overlæge Niels Illum	Region Syddanmark
Centerchef Stig Yndgaard	Region Midtjylland

Chefkonsulent Mikkel Grimmeshave/ Specialkonsulent Thomas Kanstrup	Region Nordjylland
Seniorkonsulent Mette Holm/Helene Skude Jensen	Danske Regioner
Konsulent Lise Holten	Kommunernes Landsforening
Konsulent Rigmor Lond	Kommunernes Landsforening
Overlæge, dr. med. Allan Meldgaard Lund	Center for Sjældne Sygdomme og Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Rigs- hospitalet
Professor, overlæge dr. med. John Rosendahl Østergaard	Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (Skejby)
Overlæge Hans Christian Jacobsen	Dansk Pædiatrisk Selskab
Overlæge, dr. med Hanne Dahlgaard Hove	Dansk Pædiatrisk Selskab
Overlæge, dr. med. Susanne Kjærgaard	Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
Formand Birthe Byskov Holm	Sjældne Diagnoser
Direktør Lene Jensen	Sjældne Diagnoser
Formand Bodil Højgaard	PKU Foreningen
Direktør Karen Brøndum- Nielsen	Kennedy Centeret
Overlæge, dr. med. Henning Bundgaard	LVS, Rigshospitalets Enhed for Arvelige Hjertesygdomme (REAH)
Direktør Peter Torsten Sørensen	Dansk Selskab for Almen Medicin
Overlæge Marie Brasholt	Sundhedsstyrelsen (til 15.juni 2013)
Akademisk medarbejder Simon Feldbæk Kristensen/ Fuldmægtig Marie Louise Maul	Sundhedsstyrelsen
Sekretær Charlotte Erdland	Sundhedsstyrelsen

2.5 Arbejdsgruppens arbejde

Arbejdsgruppen har afholdt en række møder med det formål at drøfte relevante områder for en national strategi for sjældne sygdomme. I relation hertil har alle arbejdsgruppens medlemmer præsenteret oplæg vedr. problemer og udfordringer set fra deres ståsted og bagland. Efter denne gennemgang påbegyndtes udarbejdelsen af den nationale strategi.

Arbejdsgruppen besluttede i relation hertil at nedsætte en underarbejdsgruppe med den opgave at foretage en gennemgang og vurdering af de såkaldte diagnosebeskrivelser, samt overveje mulighederne for sikring af en vedvarende tilgængelig og

opdateret dansksproget information om sjældne sygdomme. Underarbejdsgruppens arbejde og konklusioner fremgår af kap.10 og bilag IV.

Arbejdsgruppen finder, at strategiens formål bl.a. er at løfte området med sjældne sygdomme yderligere, herunder udvikle området og justere den hidtidige strategi på baggrund af de indvundne erfaringer og den generelle udvikling, der er sket siden 2001 på de relevante områder, og herunder bl.a. den i lovgivningen etablerede specialeplanlægning, kommunalreformen fra 2007 samt resultaterne af evalueringen heraf i efteråret 2013.

Det tidligere anvendte begreb ”sjældne handicap” er i sundhedsvæsenet generelt afløst af ”sjældne sygdomme” bl.a. på baggrund af den internationale betegnelse ”rare diseases”. I andre sammenhænge anvendes fortsat ofte betegnelsen ”sjældne handicap”. Og patientorganisationerne bruger termen: ”sjældne diagnoser”. Alle tre benævnelser dækker imidlertid over den samme begrebsmæssige og definatoriske afgrænsning.

Tilsvarende anvendes i de respektive afsnit lidt varierende ordene patient, bruger eller borger om personer med sjældne sygdomme. Dette afspejler bl.a. den forskellige kultur og tilgang i de respektive sektorer. Arbejdsgruppen har fundet det mest hensigtsmæssigt at bibeholde denne variation.

3 Patientgruppens størrelse og karakteristika

3.1 Generelt om begrebet sjældne sygdomme

I forbindelse med udarbejdelse af en national strategi for sjældne sygdomme er der en række principielle overvejelser vedr. afklaring og afgrænsning af begrebet i relation til tilrettelæggelse af indsatsen og de særlige udfordringer som sjældenhed stiller til dette.

Sjældne sygdomme - tidligere benævnt sjældne handicap - er sygdomme med særlig lav forekomst (prævalens og incidens). Af Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 fremgår bl.a., at der i Danmark hvert år diagnosticeres flere hundrede personer med sygdomme, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles, at der er behov for en særlig indsats i sygehusvæsenet vedr. diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol. Ligeledes har disse patientgrupper som oftest et behov for en indsats på det sociale og evt. det undervisningsmæssige og beskæftigelsesmæssige område. Nogle af disse patienter har et særligt stort behov for en velkoordineret indsats gennem en lang årrække eller livslangt fra mange forskellige faggrupper, forskellige sektorer og i henhold til forskellig lovgivning.

Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" som den anvendes i Danmark omfatter en række typisk medfødte, arvelige kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. De enkelte sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, og der kræves ofte en langvarig eller evt. livslang behandling, rehabilitering og kontrol. Ofte kan sygdommen ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommen eventuelt forebygges, begrænses eller behandles.

Sjældenhed defineres således svarende til en prævalens på op mod ca. 500 -1.000 personer i Danmark. Der er ikke tale om eller behov for en absolut skarp afgrænsning, idet der ikke er knyttet særlige rettigheder el.lign. til en afgrænsning.

Det bemærkes, at man i Danmark ligesom i en række andre lande har sat afgrænsningen lavere end den i EU generelt anbefalede på 5 pr.10.000, som har sin oprindelse i den talmæssige afgrænsning for EU's orphan medicinal products-ordning.

Den europæiske definition af sjældne sygdomme har sin oprindelse i EU forordningen om medicin til sjældne sygdomme⁴. Heri angives, at en given sygdom maksimalt må ramme 5 pr. 10.000 borgere. EU skønner at der i henhold til denne afgrænsning er 27-36 mio. patienter i EU, der på et tidspunkt i livet rammes af en sjælden sygdom, fordelt på 5.000-8.000 forskellige diagnoser, inklusive sjældne infektionssygdomme og sjældne cancerformer.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:DA:PDF>
http://ec.europa.eu/danmark/documents/alle_emner/sociale/081111_sygdomme.pdf

Afgrænsningen i EU har sin baggrund i et ønske om at fremme forskning og udvikling af nye medicinske behandlinger til patientgrupper, der på grund af deres begrænsede antal ikke umiddelbart er attraktive for medicinalindustrien.

Det danske begreb ”sjældne sygdomme” adskiller sig fra den europæiske definition på flere måder: Prævalensen er sat lavere i Danmark bl.a. fordi det danske begreb ikke kun relateres til antal, men også til behovene for indsats. Endvidere inkluderes i Danmark sædvanligvis ikke sjældne infektionssygdomme og kræftsygdomme i begrebet. Der er imidlertid ikke konflikt mellem den danske og den europæiske definition.

I dansk sammenhæng er der udover kriteriet sjældenhed således også lagt vægt på kompleksitet og alvorsgrad samt behovet for en særlig indsats eller tilrettelæggelse i overensstemmelse med kriterierne for specialeplanlægningen. Andre europæiske lande med formaliseret specialeplanlægning har gjort sig lignende overvejelser.

Den lavere prævalensgrænse i Danmark er således begrundet i kriterier for specialeplanlægning og hvilke patientgrupper med komplekse og alvorlige sjældne sygdomme, der har behov for en højt specialiseret særlig tilrettelagt indsats i sundhedsvæsenet, typisk i form af højt specialiseret diagnostik og behandling samlet 1-2 steder i sygehusvæsenet. Begrebet relateres således også til behov for indsats.

Sådanne patientgrupper vil i øvrigt på baggrund af deres funktionsevnenedsættelser ofte også have behov for en bred vifte af bl.a. kommunale specialiserede indsatser med henblik på, at patienterne får mulighed for den bedst mulige livsudfoldelse.

Det understreges allerede i Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001, at det i relation til overvejelser om en særlig organisation og tilrettelæggelse ikke er hensigtsmæssigt at opstille en entydig og absolut grænse for incidens og prævalens i relation til sjældenhed. Vurderingen af, om der er behov for en særlig indsats påvirkes udover af sjældenheden også af en række andre forhold bl.a. tilstandens alvorlighed, kompleksitet, behovet for koordination mv.

Man opstillede på baggrund af sådanne overvejelser nedenstående 11 kriterier med henblik på at karakterisere sådanne sjældne tilstande, som havde behov for en særlig højt specialiseret organisatorisk indsats og tilrettelæggelse. Disse kriterier er fortsat relevante i dag.

Sjældne tilstande, hvor der er behov for en særlig organisation af sygehusvæsenets tilbud:

- Det drejer sig typisk om sjældne medfødte, ofte arvelige alvorlige sygdomme eller syndromer

- Tilstande, der typisk er så sjældne, at der ikke vil være mulighed for at udvikle, opbygge og vedligeholde den nødvendige specialviden og erfaring mere end et til to steder i landet
- Sygdommen kan ofte ikke helbredes, men der er i varierende omfang mulighed for afhjælpende behandling, forebyggelse af følgetilstande eller forværring, eller opnåelse af bedre funktion.
- Forløbet er langvarigt evt. livslangt med behov for regelmæssig/ kontinuerlig kontakt med sygehusvæsenet
- Sygdommen/ syndromer manifesterer sig ofte med symptomer eller grupper af symptomer fra forskellige organsystemer
- Diagnostik og behandling kan være vanskelig i sig selv og kan stille krav om højt specialiseret ekspertise
- Diagnostik, behandling og kontrol involverer ofte flere forskellige lægelige specialer, dvs. der er behov for en multidisciplinær indsats enten samtidig eller til forskellige tider i sygdomsforløbet.
- Der er stort behov for en langsigtet og kontinuerligt velplanlagt opgavevaretagelse – med klar og entydig ansvarsplacering
- Der forekommer med mellemrum nye og forbedrede diagnosticerings- og behandlingsmuligheder
- Der kan ikke opstilles faste grænser for forekomst, men den enkelte patientgruppe vil typisk omfatte tilstande hvor der forekommer fra 0-50 nye tilfælde pr. år
- Der er ofte behov for vejledning og samarbejde med undervisnings- og socialsektoren.

Kilde: *Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, Sundhedsstyrelsen, 2001*

En række sygdomme med lav prævalens har ikke brug for samme grad af kontinuerlig multidisciplinær teamindsats, f.eks fordi de kun manifesterer sig i et enkelt organ og derfor i højere grad kan varetages sufficent inden for rammerne af et enkelt lægeligt speciale. Udfordringerne vedr. koordination er her således mindre end ved sygdomme med multiorganmanifestationer. Men også for sjældne sygdomme, der hovedsageligt kan varetages monofagligt er der behov for særlig viden og opmærksomhed for at sikre patienterne tidligere diagnostik og relevant behandling af kvalitet.

Som det også er tilfældet i en lang række andre europæiske lande henregnes i dansk sammenhæng traditionelt hverken sjældne infektionssygdomme eller sjældne cancerformer under begrebet "sjældne sygdomme" i modsætning til i EU - sammenhæng.

Dette er umiddelbart begrundet i, at disse sygdomme indgår som en integreret opgave for hhv. infektionsmedicinen og de medicinske og kirurgiske specialer, der i øvrigt varetager cancerområdet, og at opgaverne varetages mest hensigtsmæssigt i disse regier. Specialeplanlægningen sikrer samling og ekspertise vedr. de sjældne infektions- og cancersygdomme i de samme specialer som varetager de hyppige infektions- og cancersygdomme blot på højere specialiseringsniveau. Der er imidlertid ikke tvivl om, at der også vedr. disse patienter eksisterer en række udfordringer for sundhedsvæsenet og sygehusvæsenet relateret til sygdommenes sjældenhed.

Det anbefales:

- At fastholde den hidtidige danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet ”sjældne sygdomme” (engelsk: rare diseases), hvorefter begrebet omfatter:
 - En række sjældne oftest medfødte, arvelige komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, der kræver særlig viden og sagkundskab, og som har behov for en højt-specialiseret særligt veltilrettelagt koordineret indsats i form af højt-specialiseret diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol samlet 1- 2 steder i sygehusvæsenet.
 - Sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, dvs. op mod ca. 500-1.000 personer i Danmark. Sygdommene kan ofte ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommene eventuelt forebygges, begrænses eller behandles og patienterne dermed sikres bedre livskvalitet og overlevelse.
 - Der ikke behov for en absolut afgrænsning i Danmark, idet der ikke knyttes særlige rettigheder eller lignende til en sådan afgrænsning.
 - Der kræves som udgangspunkt en årelang og ofte multidisciplinær særlig behandlingsindsats, der tilrettelægges i overensstemmelse med de kendte specialeplanlægningskriterier for højt-specialiserede funktioner i sygehusvæsenet.
 - Sjældne infektions- og cancersygdomme indregnes sædvanligvis ikke under begrebet i Danmark, men vil ofte have tilsvarende udfordringer. Det anbefales i tilrettelæggelsen af sundhedsvæsenets ydelser for de sjældne infektions- og cancer-tilstande, at der vises en tilsvarende opmærksomhed på, at disse patienter henvises til relevant niveau af lægefaglig ekspertise herunder relevante specialer mv.
 - Som hidtil følger og anerkender Danmark EU’s definition i forhold til EU-forordningen om orphan drug reguleringen mv⁵.

3.2 Forekomst

Ofte anføres antallet af genetisk betingede sjældne tilstande på verdensplan at udgøre 6.000-10.000 forskellige tilstande. Den teknologiske udvikling særligt på det genetiske område medfører kontinuerligt erkendelse af nye tilstande.

EU skønner at der er 27–36 mio. patienter i EU, der på et tidspunkt i livet rammes af en sjælden sygdom (iht. EU-definitionen) fordelt på 5.000-8.000 forskellige diagnoser. Det skøn svarer til 300.000-400.000 personer i Danmark.

I Danmark kender vi indtil videre til omkring 800 forskellige sjældne sygdomme og syndromer og det anslås at ca. 30.000–50.000 mennesker har en sjælden sygdom i henhold til den danske definition.

Selv blandt de sjældne sygdomme er der en betydelig forskel i forekomsten. En række af sygdommene er relativt hyppige som fx Marfan syndrom, cystisk fibrose og neurofibromatose med incidenser i Danmark på 5-15 nye tilfælde om året og en ret høj prævalens, hvilket bl.a. indikerer en relativ god overlevelse.

⁵ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:DA:HTML>

Andre forekommer med 1-2 nye tilfælde om året, f.eks. Crouzon syndrom og Spielmeyer-Vogt. I nogle tilfælde er der stor lighed mellem incidens og prævalens, som udtryk for en dårlig prognose med ringe overlevelse, og ved visse sygdomme er incidensen så lav, at der kun sporadisk og med års mellemrum ses tilfælde i Danmark. Især i sidstnævnte gruppe er risikoen for, at sygdommen ikke erkendes og diagnosticeres særlig stor.

Generelt vil tidlig diagnostik og relevant effektiv behandling, når det er muligt, tendere til at øge prævalensen dvs. antallet af patienter, som på et givet tidspunkt lever med sygdommen fordi flere i patientgruppen lever længere med deres sygdom. Dette har f.eks. gjort sig gældende i forbindelse med tilbud om respirationsbehandling for patienter med Duchennes muskeldystrofi og andre sjældne neuromuskulære sygdomme, hvor overlevelsen er steget væsentligt.

Inden for en række sjældne sygdomme har bedre behandling bl.a. via samling af højt kvalificeret diagnostik og behandling kombineret med effektiv teknologi betydet dokumenteret længere levetid og bedre livskvalitet. Et eksempel herpå er faktorbehandling af bløderpatienter. I 1950-erne var den forventede levetid for bløderpatienter 11-12 år, medens velbehandlede bløderes levetid nu nærmer sig den gennemsnitlige levetid for normalbefolkningen⁶.

Centraliseret behandling af sjældne komplekse sygdomme efter princippet om ”øvelse gør mester” har i en række tilfælde vist positiv effekt. For så vidt angår cystisk fibrose blev det således tidligt påvist i Danmark, at en centraliseret behandling medførte væsentlig længere overlevelse end decentral behandling og længere overlevelse end i andre lande. Effektiv organisation af diagnostik og behandling kan således i sig selv også medføre en højere prævalens⁷.

På den anden side vil bl.a. genetisk rådgivning og prænatal diagnostik evt. reducere forekomsten af nye tilfælde dvs. incidensen af en given sygdom. Det kan f.eks. gælde, når der gives genetisk rådgivning før graviditeten eller når svære misdannelser f.eks. rygmarvsbrok eller svær osteogenesis imperfecta findes ved prænatale undersøgelser.

I enkelte tilfælde vil et nationalt screeningsprogram med tidlig indsats kunne forebygge udvikling af sygdommen således som tilfældet er med en række sjældne stofskiftesygdomme. Et eksempel er phenylketonuri (PKU, Føllings sygdom), som kan identificeres ved den hælblodprøve, der tages på nyfødte og der derefter iværksættes behandling, der forebygger udviklingen af mental retardering.

I og med der for mange af de sjældne sygdomme er en genetisk komponent vil forekomsten kunne variere betydeligt på baggrund af genetisk variation mellem forskellige landes befolkninger. Dette gælder i vidt omfang også inden for Europa og selv i Norden kan der findes eksempler herpå.

Det betyder, at tilstande kan være sjældne i et geografisk område og udbredte i et andet. Immigration mv. kan medføre ændringer i forekomsten af en sygdom inden

⁶ http://www.ehc.eu/fileadmin/EHC-conference/2012/22-04_Octapharma-04_Theis_Bacher_Prohpylaxis_patients_view_Prague_2012.pdf

⁷ cystisk fibrose- organisation af kontrol og behandling, 1988. Sundhedsstyrelsen

for en relativ kort periode, medførende behov for nye eller andre tilbud og anden organisering end hidtil. Generelt vil globaliseringen tendere til at medføre en hurtigere ændring i forekomst end tidligere.

Alt i alt betyder dette, at forekomsten af sjældne sygdomme er dynamisk og kan ændre sig væsentligt over tid. Generelt vil der erfaringsmæssigt være en tendens til en vækst i antallet af patienter med behov for løbende kontrol og behandling jo mere kvalificeret den diagnostik og behandling, der tilbydes faktisk er. Det gælder inden for den enkelte sygdomsgruppe som på tværs af alle grupper. Sådanne ændringer vil dog normalt udspille sig gradvist og over længere årrækker.

3.2.1 Forekomst i forhold til tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets indsats

Det meget store antal forskellige sjældne diagnoser udgør en særlig udfordring i relation til Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning, idet det vil være både uoverkommeligt og uhensigtsmæssigt at søge at opliste og indplacere hver enkelt af de mange sjældne diagnoser/sygdomme i Sundhedsstyrelsens specialevejledninger.

I redegørelsen fra 2001 søgte man at løse dette problem ved at opstille en generel model for placering af opgaver samt fremsætte nogle generelle krav bl.a. vedr. samarbejde, patientforløb mv. og endvidere ved udarbejdelse af konkrete anbefalinger (protokoller) for 11 forskellige sjældne sygdomme, som kunne tjene som modeleksempler for lignende sygdomstilstande ved at repræsentere en bredde af forskellige typer problemstillinger og tilgange til løsning.

Man udarbejdede herudover som bilag en oversigt omfattende ca. 150 forskellige sjældne diagnoser, som man på baggrund af forskellige kilder på daværende tidspunkt antog var til stede i Danmark. Denne oversigt indeholdt endvidere de på tidspunktet bedste internationale skøn over disse tilstandes incidens og prævalens, idet den faktiske incidens og prævalens af sygdommene i Danmark generelt ikke var kendt.

Siden er viden om antallet af forskellige sjældne diagnoser, som er forekommet/forekommer i Danmark gradvis vokset. De to Centre for Sjældne Sygdomme har set mange og forskellige patienter og har registreret i alt 3.500 patienter dækkende omkring 400 forskellige diagnoser, heraf ca. 600 metaboliske patienter som fordeler sig på 150 forskellige diagnoser.

De forskellige diagnoser, som er set og behandlet ved centrene for sjældne sygdomme er registreret i Raredis databasen, se bilag II.

Hertil kommer grupper af sjældne sygdomme, som er varetaget andre steder end ved de to centre f.eks. på Kennedycenteret, der bl.a. varetager Rett patienter og PKU, samt sjældne sygdomme som varetages på højt specialiseret niveau i forskellige specialer uden for de to centre f.eks. porfyri og gigant nævus.

Et forsigtigt skøn på baggrund heraf er således, at der aktuelt i Danmark kendes patienter inden for ca. 500 – 800 forskellige sjældne diagnoser, som opfylder de ovenstående kriterier.

Hertil kommer nogle sjældne sygdomme, som bliver varetaget mere monofagligt inden for en række forskellige lægelige specialer f.eks. sjældne arvelige hjertesyg-

domme. Medtages sjældne kræftformer og infektionssygdomme vil antallet af diagnoser blive større.

Aktuelt er ca. 120 forskellige diagnoser eller grupper af diagnoser direkte nævnt og indplaceret i de gældende specialevejledninger jævnfør bilag III.

Arbejdsgruppen har også søgt at vurdere den samlede patientgruppes størrelse ved en gennemgang af Orphanets register, herunder vedr. antallet af sygdomme som ligger inden for den danske prævalensafgrænsning. Det kan herved konstateres, at vurderet ud fra de i Orphanet anførte prævalenser vil ca. 1 % af befolkningen svarende til ca. 50.000 personer i Danmark lide af en sjælden sygdom. Usikkerheden ved disse beregninger er imidlertid betydelig. Det kan generelt konstateres, at der er behov for en væsentlig bedre epidemiologisk viden.

Der er således generelt behov for en systematisk registrering af patienter med sjældne sygdomme/diagnoser bl.a. i kliniske databaser, som udover forekomsten også ville kunne give information om en lang række forhold af betydning for en forbedring af indsatsen for patienterne bl.a. vedr. diagnostik og behandlingsresultater, løbende kvalitetskontrol og mulighed for forskning nationalt og internationalt. Sundhedsstyrelsen anbefalede da også allerede i 2001-redegørelsen, at der blev etableret en registrering af patienterne og patientforløbene i sygdomsregistre og kliniske databaser.

På baggrund af ovenstående kan det imidlertid konstateres, at selvom de enkelte sygdomme kan være ekstremt sjældne, udgør de sjældne tilstande tilsammen en patientgruppe, der vejer og fylder lige så meget i sundhedsvæsenet som en række af folkesygdommene. Det er derfor hensigtsmæssigt at synliggøre og håndtere de mange udfordringer forbundet med komplicerede sjældne sygdomme og deres følgetilstande på en velplanlagt og gennemtænkt måde både af hensyn til patienterne som af organisatoriske, kvalitetsmæssige og ressourcemæssige grunde.

WHO's ICD-10 klassifikation har kun koder for en meget lille del af de sjældne sygdomme. Det betyder bl.a. at store nationale registre som landspatientregisteret og dødsårsagsregisteret ikke i tilstrækkeligt omfang kan bidrage til at belyse forekomst, sygdomsbyrde mv. De manglende præcise koder medfører formentlig en betydelig underregistrering og undervurdering. Det er uklart om den kommende revision af WHO's klassifikation (ICD-11) vil medføre en reel ændring heraf. Det er dog besluttet i WHO, at de såkaldte orphakoder vil blive inkorporeret i ICD- 11, men der foreligger aktuelt også andre klassifikationssystemer. Enkelte lande i Europa har besluttet at anvende supplerende orphakoder i relevante tilfælde.

Anbefalinger:

- At der vises øget opmærksomhed mht. at sikre den nødvendige viden om forekomsten af sjældne sygdomstilstande, herunder udvikling i incidens og prævalens, udvikling i levetid mv.
- At der sikres basis for registreringer af relevante sjældne patientgrupper i registre og kliniske databaser. Sådanne databaser tilgodeses/prioriteres mindst på linje med databaser indenfor folkesygdomme.
- At der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre med sjældne sygdomme med henblik på at øge viden om såvel forekomst, som kvalitetsparametre generelt for sjældne sygdomme.

- At fyldestgørende og systematisk registrering af behandlings- og rehabiliteringsindsatser for patienter med sjældne sygdomme gives høj prioritet, med henblik på kvalitetsovervågning, forskning og udvikling.
- At der anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt herunder evt. ved supplerende koder.

4 Organisering af den sundhedsfaglige indsats

4.1 Specialeplanlægning – principper og kriterier for tilrettelæggelse i sygehusvæsenet

Sygehusvæsenet omfatter overordnet to niveauer for opgaveløsning. På hovedfunktionsniveau varetages hyppige, kendte og ikke-komplekse tilstande sv.t. omkring 90 % af sygehusvæsenets opgaver.

Specialfunktionsniveauet varetager de mere sjældne, komplekse og særligt ressourcetekrævende opgaver sv.t. omkring 10 % af sygehusvæsenets opgaver. Specialfunktionsniveauet omfatter henholdsvis regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner.⁸

På regionsfunktionsniveau varetages opgaver, der har nogen kompleksitet, er relativt sjældent forekommende og hvor ressourceforbruget giver anledning til en vis samling af ydelserne. Regionsfunktioner vil typisk foregå 1-3 steder i den enkelte region.

På højt specialiseret niveau varetages funktioner som har betydelig kompleksitet, som forudsætter tilstedeværelsen af mange tværgående funktioner, og hvor sygdommen eller sygehusvæsenets ydelser er meget sjældent forekommende og derfor medfører behov for samling af viden, rutine og erfaring. En højt specialiseret funktion kan typisk varetages 1-3 steder i landet.

Med Sundhedsloven fik Sundhedsstyrelsen fra 2006 udvidede beføjelser i forhold til planlægningen af det specialiserede sygehusvæsen. Sundhedsstyrelsen fik således med Sundhedslovens § 208 hjemmel til at fastsætte krav til lands- og landsdelsfunktioner (nu kaldet specialfunktioner), herunder til placeringen af disse på regionale og private sygehuse, samt hjemmel til at godkende placeringen af specialfunktioner på offentlige og private sygehuse.

Konkret er dette udmøntet i Sundhedsstyrelsens specialevejledninger, der indenfor de enkelte specialer fastsætter, hvilke funktioner der er specialfunktioner, og på hvilke sygehuse disse må varetages. En specialfunktion må således ikke varetages på et sygehus, der ikke har Sundhedsstyrelsens godkendelse dertil. De til enhver tid gældende specialevejledninger er tilgængelige på Sundhedsstyrelsens hjemmeside.

Det overordnede udgangspunkt for specialeplanlægningen er, at ”øvelse gør mester” dvs. at viden, rutine og erfaring er nødvendig for at sikre god kvalitet.

Følgende kriterier ligger – i lighed med tidligere - til grund for vurderingen af, om en given funktion bør være en specialfunktion og herunder en højt specialiseret funktion.

⁸ Jf. Rapporten ”Specialeplanlægning: Begreber, principper og krav” via link: <https://sundhedsstyrelsen.dk/da/sundhed/planlaegning-og-beredskab/specialeplanlaegning/~media/61A05561ABD54362B43E4805B044EF6E.ashx>

Sjældenhed: Vurderes på baggrund af patientgruppens størrelse eller antallet af behandlinger inden for den pågældende funktion og den deraf forventede aktivitet. Heri indgår endvidere overvejelser om behovet for rutine, erfaringsopsamling, kvalitetsopfølgning og udvikling af funktionen. Nogle specialfunktioner minder så meget om hinanden, at der kan opbygges specifik erfaring, der dækker på tværs af disse funktioner. I sådanne tilfælde vil det indgå i vurderingen af den fremtidige varetagelse af funktionerne.

Kompleksitet: Vurderes ud fra, hvor vanskelig en funktion er fx teknisk eller vurderingsmæssigt samt behovet for multidisciplinært teamsamarbejde med andre specialer/funktioner og endvidere behovet for akut beredskab.

Ressourceforbrug: Vurderes ud fra behovet for bl.a. personale med generelle og specifikke kompetencer, behov for vagtfunktioner, særligt udstyr eller særlige lægemidler og behov for særlige faciliteter. Samt endvidere overvejelser om samfundsøkonomiske og driftsøkonomiske forhold.

Som det vil fremgå opfylder mange – omend ikke alle – af de sjældne sygdomme de kriterier, der tilsiger en samling af ekspertise på en til to sygehusmatrikler på højtspecialiseret niveau.

I den nugældende specialeplan er en lang række sjældne sygdomme da også specifikt fastsat som højtspecialiserede funktioner. Som eksempler herpå kan nævnes Mb. Wilson, phenylketonuri (PKU), hæmofili, spinal muskelatrofi og Marfan syndrom.

4.2 Højtspecialiserede funktioner vedr. sjældne sygdomme

Sundhedsstyrelsen lægger vægt på, at højtspecialiserede funktioner fortrinsvis placeres på sygehuse, hvor der i forvejen er andre højtspecialiserede funktioner med henblik på at opnå synergieffekt og styrke muligheden for det multidisciplinære samarbejde.

Inden for næsten alle specialer findes i specialevejledningerne nævnt en række sjældne sygdomme eller grupper af sygdomme som er indplaceret som højtspecialiserede funktioner på baggrund af deres sjældenhed og kompleksitet. Nogle af disse har behov for en løbende velkoordineret multidisciplinær tilgang i forbindelse med diagnostik, behandling og kontrol, andre har kun behov for det multidisciplinære koordinerede tværgående samarbejde i dele af sygdomsforløbet, men kan i øvrigt hovedsageligt varetages på højt specialiseret niveau i et enkelt speciale med sædvanlig løbende rutinemæssig bistand fra parakliniske og understøttende funktioner.

I alt findes i specialevejledningerne på nuværende tidspunkt specifikt nævnt mere end 100 sjældne sygdomme el. grupper af sygdomme.

Generelt kan der skelnes mellem sygdomme, som overvejende kan varetages inden for rammerne af et speciale på højtspecialiseret niveau med mulighed for at trække på ekspertise fra andre højtspecialiserede funktioner på sygehuset ved behov, og sygdomme som derimod forudsætter et mere løbende og tæt planlagt samarbejde i en egentlig multidisciplinær teamfunktion med tæt koordination.

Udgangspunktet for etablering af centrene for sjældne sygdomme var behovet for at samle de sjældne, medfødte komplekse sygdomme eet til to steder i landet.

I Sundhedsstyrelsens redegørelse og efterfølgende specialeplan fra 2001 fik de to højtspecialiserede Centre for Sjældne Sygdomme følgende koordinerende opgaver:

- Opbygning af to centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet med udgangspunkt i de to eksisterende centre ved hhv. Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.
- Disse to centre koordinerer patientforløbsprogrammer i et gensidigt forpligtende samarbejde, herunder vedr. databaser.
- Disse centre varetager endvidere de højtspecialiserede opgaver placeret ved centrene i teamsamarbejde med de relevante specialfunktioner ved deres landsdelssygehus iht. anbefalinger vedr. de enkelte sjældne handicap.

Endvidere blev det anbefalet, at patienter med andre relevante sjældne handicap inden for specialevejledningens rammer på et tidligt tidspunkt henvistes til et af de to centre mhp. registrering, vurdering af behandlingsmuligheder og rådgivning af den decentrale lokalfunktion mht. det videre forløb.

Der blev samtidig åbnet mulighed for, at såfremt, der forelå særlige forhold, der talte herfor, kunne opgaver eller delopgaver placeres ved andre afdelinger el. sygehuse med landsdelsfunktion.

Centrene fik herudover til opgave at foretage:

- Rådgivning og vejledning, herunder genetisk rådgivning,
- Koordinering af indsatsen og herunder eventuelt viderehenvisning
- Diagnostik og behandlingsopgaver, pleje og kontrol iht. protokoller og konkrete behandlingsplaner
- Kvalitetsudvikling, registrering, forskning og uddannelse
- Samarbejde med patientforeninger, internationalt og med andre relevante instanser vedr. information.

De samlede opgaver for centrene i henhold til rapporten fremgår af bilag 1.

4.3 Status for virksomheden ved de to højtspecialiserede centre for sjældne sygdomme

De to centre har oplyst følgende vedr. status for funktionerne.

De to centre for sjældne sygdomme varetager diagnostik, kontrol, behandling og genetisk rådgivning af børn og voksne med sjældne, komplekse (multiorganinvolvering) og oftest arvelige sygdomme, der har behov for højt specialiseret, multidisciplinær og tværfaglig indsats. Patienterne henvises primært fra de regionale børneafdelinger, flere voksenmedicinske afdelinger, egen læge eller identificeres ved neonatal screening.

Tilbuddet kan være rådgivende, planlæggende og koordinerende, men for en lang række patienter har centrene det primære ansvar for diagnostik, behandling, follow-up og kontrol. Tilgangen til patientbehandlingen er som udgangspunkt teambaseret

på baggrund af sygdommenes komplekse karakter og med Centret som ”tovholder”.

Centrene har ansvar for at sikre gennemførelsen af flere udviklings- og forskningsopgaver, information og undervisning. Det inkluderer følgende:

- Protokolskrivning
- Udarbejdelse af informationsmateriale
- Sikre optimale kommunikationsveje
- Undervisning, herunder som eksempler, undervisning ved uddannelsen af speciallæger og undervisning af mere generel oplysende/vejledende karakter på fx lokale børneafdelinger
- Forskning, eksempelvis inden for kliniske observationer, biokemi, molekylær-genetik, neonatal screening og klinisk afprøvning af lægemidler – både i nationale og internationale netværk.
- Samarbejde med patientforeninger.

4.3.1 Center for sjældne sygdomme, Rigshospitalet

Center for sjældne sygdomme, Rigshospitalet (CSS RH) er organisatorisk placeret i Klinisk Genetisk Klinik på Rigshospitalet og følger omkring 1.600 patienter fordelt på ca. 400 forskellige sjældne diagnoser, heraf ca. 150 forskellige diagnoser inden for gruppen af medfødte stofskiftesygdomme, der følges i Center for Medfødte Stofskiftesygdomme. CSS RH behandler for stort set alle diagnoser både børn og voksne. Alle opfylder definitionen eller er højtspecialiserede funktioner.

De hovedgrupper af sjældne sygdomme, som CSS RH følger, inkluderer:

- Galaktosæmi og andre medfødte sjældne stofskiftesygdomme, herunder behandling af screen-positive nyfødte.
- Prader-Willi syndrom og andre sjældne genetiske neurologiske sygdomme, herunder neurometaboliske sygdomme.
- Kraniofaciale misdannelser samt andre patienter med medfødte misdannelser/dysmorfi-syndromer.
- Arvelige bindevævssygdomme, herunder skeletdysplasier, osteogenesis imperfecta, Ehlers-Danlos syndrom, og Marfan syndrom.
- Neurofibromatose og andre neurocutane sygdomme,
- Patienter med uafklarede diagnoser med kompleks symptomatologi og formodet arvelig baggrund.
- Genomiske syndromer (Sjældne kromosomafvigelse)

CSS RH har det kliniske ansvar for den udvidede biokemiske screening af nyfødte for medfødte stofskiftesygdomme.

Der samarbejdes med bl.a. med Børne- Ungeklivnikken, RH om indlæggelser af centerets patienter til udredning og behandling samt opgaver af udviklende og forskningsmæssig karakter. CSS RH rådgiver lokale afdelinger og læger om den relevante diagnostiske strategi ved udredningen af en given patient, klinisk, bioke-misk og molekylær-genetisk.

Voksne med ikke-vaskulære typer af Ehlers- Danlos syndrom kan følges på reuma-tologisk afdeling.

4.3.2 Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (Skejby)

Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital (CSS AUH) følger ca. 1.500 patienter ligeledes fordelt på ca. 200 forskellige diagnoser, som alle opfylder definitionen eller er højt specialiserede funktioner.

De hovedgrupper af sjældne sygdomme, som CSS AUH følger, inkluderer:

- Spielmeyer-Vogt, andre ceroid lipofuscinoser samt visse andre sjældne ar-velige neurologiske sygdomme, herunder sjældne neurodegenerative syg-domme
- Kraniofaciale misdannelser samt andre patienter med medfødte misdannel-ser/dysmorfi-syndromer.
- Arvelige bindevævssygdomme, herunder skeletdysplasier, osteogenesis imperfecta, Ehlers-Danlos syndrom, og Marfan syndrom.
- Neurofibromatose og Tuberøs Sklerose og andre sjældne neurokutane syg-domme.
- Prader-Willi syndrom og andre genetiske syndromsygdomme, herunder 22q11deletion syndrom, Angelman syndrom og Rubinstein-Taybi syndrom
- Børn med uafklarede diagnoser med kompleks symptomatologi og formo-det arvelig baggrund.

Blandt de 11 diagnoser nævnt i 2001 redegørelsen varetages endvidere

- Mb. Wilson af levermedicinsk afdeling, AUH,
- Blæreekstrofi, i samarbejde mellem pædiatri, nefrologi og urologi, AUH
- Myelomeningocele i urologi og Pelvic Floor Unit, AUH.

For voksne patienter har CSS AUH tilbud til

- Neurofibromatose
- Marfan syndrom
- Prader-Willi syndrom
- Spielmeyer-Vogt
- Ehlers-Danlos syndrom, vaskulær type.

Voksne med osteogenesis imperfecta følges på medicinsk endokrinologisk afdeling, AUH,

Voksne med ikke-vaskulære typer af Ehlers- Danlos syndrom kan følges på reumatologisk afdeling.

Aktuelt afsluttes unge med øvrige diagnoser til relevant højt specialiseret afdeling.

4.3.3 Andre højt specialiserede sygehusfunktioner for sjældne sygdomme

Kennedy Centret er nationalt forskningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering. Centeret har højt specialiseret landsfunktion for patienter med PKU og Rett Syndrom. Kennedy Centeret er nu organisatorisk en del af Klinisk Genetisk Klinik under Rigshospitalet.

I henhold til Sundhedsstyrelsens specialevejledninger varetager flere andre specialafdelinger, hovedsageligt på RH og AUH aktuelt højt specialiserede centerfunktioner for sjældne sygdomme, der opfylder den generelle definition. Der kan her nævnes fx. cystisk fibrose og hæmofili, jævnfør bilag III.

Neurofibromatose hos børn varetages endvidere også på Odense Universitetshospital i formaliseret samarbejde med CSS RH og CSS AUH.

4.4 Højt specialiseret tandpleje ved sjældne sygdomme

Regionerne skal tilbyde højt specialiseret odontologisk udredning, diagnostik, behandlingsplanlægning og/ eller behandling af patienter med sjældne sygdomme, hos hvem den tilgrundliggende tilstand giver anledning til specielle problemer i tænder, mund og kæber⁹. Der er typisk tale om sjældne, medfødte og oftest genetisk betingede sygdomme, som kan være associeret med afvigelser i tanddannelsen, tændernes eruption, tændernes støttevæv, mundhulens slimhinder og/eller orofaciale funktioner.

Opgaven varetages af de to odontologiske landsdels- og videnscentre ved henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital og løses i tæt samarbejde med tandlægeskolerne i København og Århus. Centrene har desuden et nært samarbejde med de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og Centre for Sjældne Sygdomme ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital. Centerteamet er et multidisciplinært team med repræsentanter fra de relevante fagdiscipliner (primært ortodonti, kirurgi, protetik, pædodonti).

De odontologiske landsdels- og videnscentre tilbyder udelukkende behandling, når den henviste patient har behov for højt specialiseret behandling, andre mindre specialiserede behandlinger og forebyggelse udføres i specialtandplejen, regionstandplejen, børne- og ungdomstandplejen eller praksistandplejen i samråd med centre-

⁹ Bekendtgørelse af sundhedsloven nr. 913 af 13. juli 2010, kap.48 § 163-165.

ne. Der findes herudover en særlig regional tilskudsordning til tandpleje i privat praksis for patienter med sjældne sygdomme¹⁰.

4.5 Sjældne sygdomme i relation til sygehusenes hoved- og regionsfunktionsniveau

Hovedfunktionsniveauet i sygehusvæsenet varetager de almindelige ikke-komplicerede opgaver, der forekommer med en vis hyppighed. Generelt varetager hovedfunktionsniveauet ca. 90 % af sygehusopgaverne, herunder vedr. diagnostik og behandling, ligesom en meget stor del af akutfunktionerne varetages på hovedsygehusniveau. Dette betyder, at man på hovedsygehusniveau vil komme til at møde patienter med sjældne sygdomme uagtet af, at disse måtte være nævnt og eksPLICIT eller implicit indplaceret som højt specialiserede funktioner i sygehusvæsenet. Det vil typisk ske i forbindelse med indledende diagnostik, akutte indlæggelser pga. den sjældne sygdom eller i forbindelse med et fastlagt opfølgningsforløb på hovedsygehuset eller eventuelt i forbindelse med anden sygdom.

På regionsfunktionsniveauet varetages de noget komplicerede, men dog rimeligt hyppigt forekommende opgaver, hvor der er patientgrundlag for 1- 3 steder i hver region.

Det er både på hovedfunktionsniveau og regionsfunktionsniveau vigtigt, at der er en opmærksomhed overfor muligheden af en sjælden sygdom er i spil, samt hvilke særlige forhold, der i givet fald skal tages højde for. I den forbindelse er det endvidere vigtigt, at der er mulighed for at konsultere eksperter mhp. konkret rådgivning og vejledning, samt at der er let adgang til information om den specifikke sjældne sygdom, så der kan foretages relevante viderehenvisninger mv. inden for specialevejledningens rammer og intentioner. Der kan bl.a. søges rådgivning herom ved de to centre for sjældne sygdomme.

Også patienter med sjældne sygdomme og handicap kan blive ramt af almindeligt forekommende sygdomme og skader som ikke er relateret til deres sjældne sygdom og som normalt vil kunne blive håndteret på hovedsygehus – eller regionssygehusniveau. I sådanne tilfælde kan den sjældne grundsygdom imidlertid stille krav om særlige forholdsregler i relation til diagnostik og behandling og medføre, at patienten skal henvises (direkte) til et højt specialiseret center.

4.6 Almen praksis og sjældne sygdomme

Almen praksis kan som udgangspunkt have en væsentlig rolle i forbindelse med den indledende mistanke og diagnostik ved sjældne sygdomme. Generelt vil en praktiserende læge kun møde få patienter med sjældne sygdomme i løbet af sit praksislægéliv. Det er imidlertid vigtigt, at den praktiserende læge kan få tanken og dermed mistanken om, at der for en given patient vil kunne foreligge noget sjældent, og at den praktiserende læge i givet fald har let adgang til relevant og valid information samt klarhed over relevante henvisningsmuligheder, rådgivning mv.

For patienter med langvarige evt. livslange sjældne sygdomme som følges i sygehusvæsenet, vil den praktiserende læge som udgangspunkt fortsat være patientens

¹⁰ Bekendtgørelse om tandpleje nr. 179 af 28. februar 2012, kap.7 § 26.

læge i relation til andre sundhedsmæssige forhold og almindelige tilfældigt forekommende sygdomme. I nogle tilfælde vil sådanne normalt almindelige og banale sygdomme kunne indebære særlige udfordringer og risici for patienten med en sjælden sygdom. Det er i den forbindelse vigtigt, at den praktiserende læge for den enkelte patient har klarhed over hvem han kan kontakte, henvise til el. søge rådgivning hos. Ligesom de relevante informationer skal tilgå den praktiserende læge fx epikriser m.v.

Den enkelte praktiserende læge vil som nævnt kun have få patienter med sjældne tilstande. Det kan dog beregnes, at en praktiserende læge skønsmæssigt i snit vil kunne have ca.10 patienter med en sjælden sygdom tilknyttet sin praksis, sandsynligvis alle dog med en forskellig sjælden sygdom.

Den praktiserende læge vil når en diagnose og behandlingsstrategi – plan foreligger og forudsat tilgang af relevant information f.eks. epikriser, principielt have mulighed for at kunne sætte sig ind i netop sin patients specifikke sjældne sygdoms særlige karakteristika, advarselstegn, kritiske symptomer mv. og via dette gøre sig til en relevant sparrings- og samarbejdspartner/ formidler for såvel patienten som for den højtspecialiserede sygehusfunktion og i øvrigt i relation til f.eks. kommunale sundhedsopgaver, det lokale social- og undervisningsområde og det sociallægelige samarbejde.

Forudsætning herfor er, at almen praksis har let adgang til valide informationer og let adgang til kvalificeret konkret rådgivning fra det specialiserede sygehusvæsen.

4.7 De kommunale sundhedstilbud

De borgernære sundhedstilbud i kommunerne har udgangspunkt i sundhedsloven og omfatter sundhedspleje, hjemmesygepleje, genoptræning og træning samt vederlagsfri fysioterapi og patientrettet forebyggelse. Der foregår i disse år en udbygning af de borgernære sundhedstilbud med udgangspunkt i kommunerne. I relation hertil er der også et paradigmeskift med fokus på sammenhæng, rehabilitering og vægt på borgerinddragelse. Det kommunale sundhedsområde i relation til sjældne sygdomme beskrives nærmere i kapitel 7.

5 Udfordringer for sygehusvæsenet

5.1 Rettidig diagnostik

Et tilbagevendende problem for patienter med sjældne tilstande er, at det kan tage meget lang tid før en diagnose bliver stillet. I nogle tilfælde tager det år.

Ved åbenlyse medfødte sjældne lidelser og misdannelser vil patienten formentlig hurtigt og direkte nu om dage komme frem til det relevante højt specialiserede niveau. Men i de fleste andre tilfælde skal mistanke om noget sjældent opstå i almen praksis og oftest vil der herefter ske henvisning til en specialafdeling i egen region. I nogle tilfælde kan den indledende diagnostik her være enkel, under forudsætning af den relevante mistanke overhovedet opstår.

For den hovedpart af patientgruppen, hvor symptomerne viser sig tidligt i barndommen vil henvisning typisk ske til en pædiatrisk afdeling med hovedfunktion eller evt. regionsfunktion. Det er i denne sammenhæng derfor særligt vigtigt, at de pædiatriske afdelinger har viden og indsigt om medfødte sjældne tilstande i et sådant omfang, at de kan foretage en hurtig relevant indledende udredning og afklaring.

Det er endvidere vigtigt, at de pædiatriske afdelinger har en klar viden og forståelse for, hvornår i diagnosticeringsforløbet de skal viderehenvise til det højt specialiserede niveau, herunder fx til centrene for sjældne sygdomme i henhold til principper og bestemmelser i specialeplanen.

Med henblik på sikring af tidligere og rettidig diagnostik bør der således foreligge instrukser, algoritmer for udredning mv. som er både kendte og let tilgængelige på afdelingerne. Også grundigt kendskab til specialevejledningen og de bagvedliggende grundlæggende kriterier og principper bør være kendte og accepterede og indgå som en væsentlig del af de pædiatriske afdelingers uddannelses- og kvalitetsarbejde.

Sjældne sygdomme, der debuterer sent med ukarakteristiske symptomer eller med symptomer fra flere forskellige organsystemer risikerer i særlig grad at få forsinket diagnose bl.a. også på baggrund af den måde specialerne og visitationsprocedurerne er tilrettelagt på.

Manglende eller fejlagtige diagnoser bl.a. også på baggrund af ”specielemæssigt tunnelsyn” udgør i den forbindelse en stor udfordring for sygehusvæsenet – og for patienterne.

Med den nuværende praksis for henvisning og visitation kan man risikere, at patienter vandrer fra almen praksis til specialafdeling tilbage til almen praksis til ny specialist uden at der etableres et hensigtsmæssigt sammenhængende diagnosticeringsforløb og stilles den korrekte diagnose inden for en rimelig tidshorisont.

Dette er en generel udfordring for hele sundhedsvæsenet. Men for sjældne patienter er risikoen pga. manglende viden særlig stor, og det kan i værste fald medføre årelange forsinkelser af relevant diagnostik.

I relation hertil påpeges, at en hel del sjældne sygdomme kan være vanskelige at diagnosticere, men ikke nødvendigvis er vanskelige at behandle, når først den kor-

rette diagnose foreligger. En meget lang diagnostisk forsinkelse kan således medføre ikke bare længere tid med plagsomme symptomer, men også evt. varige funktionsevnedesættelser, der i øvrigt ellers kunne være undgået.

Konsekvenser af mangelfuld diagnostik af patienter med sjældne sygdomme er potentielt:

- Unødige tab af funktionsevner, muligheder og mistet livskvalitet – og i værste fald mistede leveår
- Mangelfuld udvikling
- Tabte uddannelses- og arbejdsmæssige muligheder
- Manglende udnyttelse af allerede eksisterende effektive behandlingstilbud, herunder specifik målrettet terapi
- Manglende udnyttelse af eventuelle specifikke og målrettede effektive rehabiliteringsindsatser.
- Mangelfulde kompenserende og støttende indsatser
- Manglende vidensopsamling
- Færre forskningsprojekter
- Udnyttede muligheder for forbedret undervisning og uddannelse af sundhedspersonale, herunder af speciallæger, sygeplejersker, terapeuter m.fl.

Case

En 33-årig mand henvises til en smerteklinik pga. voldsomme og invaliderende - nu kroniske smerter i hænder og fødder. Fra allertidligste barndom erindrer han voldsomme smerter i hænder og fødder ved kulde/varme/ anstrengelsesprovokation. Forældrene opsøgte et stort antal specialister for at finde en forklaring – men objektivt fandtes normale forhold og sagen blev afsluttet. På smerteklinikken fik lægen mistanke om, at smerterne kunne være led i Anderson-Fabrys sygdom og henviste til den højtspecialiserede landsfunktion for denne sygdom, hvor diagnosemistanken kunne bekræftes. Sygdommen skyldtes mangel på et enzym, som man i Danmark gennem de forudgående 10 år har kunnet tilføre kunstigt.

Det er en erfaring, at patienter med en sjælden kompleks og uafklaret diagnose ofte følges for lang tid lokalt uden fremdrift, før de viderehenvises til højtspecialiseret niveau. Dette gælder både sjældne sygdomme som primært er monoorgansygdomme såvel som multiorgansygdomme og syndromer.

Samarbejde på multidisciplinær basis er et grundlæggende krav til højtspecialiserede funktioner, og det bør naturligt også finde anvendelse i relation til den diagnostiske proces.

For mange sjældne sygdomme kan det aktuelt ikke lade sig gøre at opstille klare evidensbaserede udredningsprogrammer. Dette bør imidlertid ikke forhindre, at man i relation til den enkelte patient tager ansvar for at tilrettelægge et hensigtsmæssigt udredningsforløb og sikrer en diagnostisk tovholderfunktion, med klar an-

svarsplacering for et hensigtsmæssigt samlet evt. trinvist udredningsforløb med de relevante øvrige specialfunktioner.

Der er nyligt indført en udredningsret, hvorefter patienten har ret til en plan for den videre udredning, hvis det ikke er muligt at afklare diagnosen inden for den givne tidsramme. Denne ret gælder også for patienter med sjældne sygdomme.

5.2 Behovet for koordination

Antallet af kontakter til forskellige fagpersoner i sundhedsvæsenet er for nogle patienter ganske overvældende. En undersøgelse fra 2005¹¹ viste, at hver anden patient med en sjælden sygdom havde haft kontakt til alle niveauer af sundhedsvæsenet inden for det sidste år og hyppig kontakt til forskellige sygehusafdelinger/sygehuse.

CASE

En familie, der har et barn med CHARGE syndrom har optalt antallet af forskellige instanser, de har været i kontakt med i de første 1½ leveår. I alt havde familien haft kontakt til 28 forskellige instanser i sundhedsvæsenet, og 17 forskellige instanser i det sociale system. Inden for hver instans har der været kontakt til en række forskellige fagpersoner. Der indgår i alt 21 deldiagnoser og problemstillinger i barnets sygdomsbillede.

CHARGE syndrom skyldes en genmutation og indebærer forekomst af en række forskellige misdannelser, herunder defekter i øjets regnbuehinde, hjertefejl, forsnævret næsesvælg, generel dårlig vækst og udvikling, misdannelser i urin- og kønsorganer, øremisdannelser og høreskader, evt. endvidere læbe-ganespalte, spiserørsatresi m.m.. Forekomst 1: 10.000 levendefødte

Det er en gennemgående oplevelse for patienter og deres familier, at patienten selv og de pårørende i urimelig høj grad fortsat selv skal varetage ansvaret for koordination og sammenhæng i forbindelse med diagnostik, behandling, opfølgning, rehabilitering og kontrol.

Også andre patientgrupper oplever manglende koordination og sammenhæng, men risikoen herfor er større for patienter med sjældne sygdomme, i det der her typisk ikke foreligger guide-lines, behandlingsvejledninger, standard udredningsforløb og lignende.

I henhold til en undersøgelse af patienttilfredsheden fra 2003¹² var tilfredsheden absolut større for de patienter, som gik i centraliseret behandling end for de mere decentralt behandlede og kontrollerede. Der har siden da regelmæssigt været foresat ønske fra sjældne patientgrupper om at blive specifikt nævnt og indplaceret i Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning f.eks med tilknytning til centrene for sjældne sygdomme. Den senere undersøgelse fra 2005 og senest en interviewundersøgelse gennemført i 2013 bekræfter fortsat disse patientoplevelser.

¹¹ Sjældne Diagnoser og SFI: Støtte og rådgivning i hverdagen (2005)

¹² Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapgrupper/Sjældne Diagnoser: Sundhedstilbud til sjældne sygdoms- og handicapgrupper (2003)

Det er således en absolut kerneopgave i sygehusvæsenet og herunder specielt en kerneopgave for de to højt specialiserede centre for sjældne sygdomme at sikre koordination og sammenhæng i indsatsen for patienter med sjældne sygdomme herunder patienter med multiorgansygdomme og herunder også at sikre en hensigtsmæssig multidisciplinær forløbskoordination.

Også koordinationen og sikring af sammenhæng i indsatsen på tværs af sektorer er væsentlig og afgørende for hensigtsmæssige forløb jævnfør kap. 7.

I den forbindelse skal det her særligt understreges, at især de sjældne multiorgansygdomme ofte går på tværs af etablerede grænser og således hverken overholder i øvrigt vedtagne alders-, organ- eller specialeafgrænsninger – eller sektorgrænser.

5.3 Voksne patienter

Voksne patienter med en sjælden sygdom udgør en særlig udfordring, herunder hvis der er tale om en kompleks multiorgansygdom og især hvis den først debuterer i voksenalderen. Dette skyldes bl.a.

- Den organspecifikke tilgang i de fleste specialer.
- Mange specialer konfronteres med sjældne sygdomme, som tidligere kun fandtes i barnealderen og dermed i pædiatrien, men hvor den forbedrede overlevelse nu præsenterer specialerne for nye og hidtil ukendte problemstillinger, muligheder og udfordringer.
- Der er et stigende antal voksne med sjældne sygdomme, der når højere alder og dermed får sene komplikationer samt andre tilkommende sygdomme og helbredsproblemer, enten generelt og tilfældigt fordi de lever længere eller som følge af at have levet længere med den sjældne sygdomstilstand.

De to højt specialiserede centres opgaveportefølje, som den blev formuleret i anbefalingerne fra 2001 omfatter både børn, unge og voksne patienter inden for de sjældne sygdomme, der blev placeret ved centrene.

Centrene har imidlertid i den forløbne tid i praksis hovedsageligt taget udgangspunkt i børnegruppen. Voksne patienter er således ofte ikke blevet fastholdt ved Centeret og tilstrækkeligt håndteret og tilgodeset i samme omfang. Unge der overgår fra at blive fulgt på centeret til en voksenafdeling har oplevet en mindre koordineret og sammenhængende indsats.

Voksne patienter udgør alligevel efterhånden en stigende del af den samlede patientpopulation ved Centrene for Sjældne Sygdomme. Patienter > 20 år udgør således ca. 1/3 på CSS RH og CSS AUH og patienter > 40 år udgør 13-15 % på hvert center.

Sikring af et kvalificeret og koordineret multidisciplinært tilbud til gruppen af voksne patienter bør således fremadrettet være et væsentligt element i en national strategi.

I den forbindelse er det arbejdsgruppens opfattelse og anbefaling, at behandling af de voksne som udgangspunkt bør forblive ved de eksisterende centre og ved de

samme matrikler – dvs. RH og AUH - med henblik på sikring af den relevante synergieffekt, vidensdeling, uddannelse, eventuel unge-voksen transition, laboratorie-faciliteter og udnyttelse af de etablerede netværk af samarbejdspartnere, som centre allerede har opbygget. Udfordringen er således at integrere en voksenfunktion i centrenes funktion med henblik på et samlet tilbud om diagnosticering, behandling og opfølgning på højt specialiseret niveau i et sammenhængende livsforløb. Der skal således være et tæt integreret samarbejde mellem eksperter vedr. børn- og eksperter vedr. organspecialiserede problemstillinger og voksenpatienter.

5.4 Udfordringer i relation til specialeplanlægningen

Sundhedsstyrelsens specialevejledninger vil ikke kunne indeholde en udtømmende beskrivelse af alle de sjældne sygdomme/diagnoser, der skal samles og håndteres på det højt specialiserede niveau.

Der skal således findes et operationelt detaljeringsniveau i relation til specialevejledninger, der sikrer en relevant visitation og varetagelse af den enkelte sjældne sygdom. I en række tilfælde kan dette sikres ved passende gruppering.

Der er i specialevejledning for klinisk genetik anført et center for medfødte arvelige sjældne stofskiftesygdomme på Rigshospitalet, hvor til alle patienter skal henvises med mindre, der eksplicit i en specialevejledning er anført en anden placering for en specifik navngiven sygdom.

Internationalt har man brugt betegnelsen 'orphan' (forældreløs) om en gruppe af sjældne diagnoser bl.a. fordi de repræsenterer sygdomme, som ikke hører til i noget bestemt speciale eller som repræsenterer sig som et lille og perifert nicheområde i en række forskellige specialer.

Sådanne "specialehjemløse sygdomme" risikerer at få utilstrækkelig opmærksomhed og ikke at fremgå i specialevejledningerne fordi de ikke har veldefinerede specialtilhørsforhold. I en række tilfælde er det den multidisciplinære teamfunktion, der er væsentligst og samarbejdet der derfor bør være i fokus.

I den nugældende specialevejledning for pædiatri er der under overskriften "sjældne handicap" listet en række specifikke sjældne tilstande. Imidlertid fremgår det ikke klart af specialevejledningerne, at ikke alene patienter med disse, men også patienter med en række andre (lignende) tilstande bør henvises til de to enheder for sjældne sygdomme.

Der er endvidere en tværgående udfordring i, at der kan findes diskrepans mellem specialeindplaceringer af samme sygdom f.eks. nævnes en række tilstande specifikt i specialevejledningen for pædiatri, mens samme tilstande ikke tilsvarende nævnes i øvrige specialer, selv når patienterne har uændret behov for ekspertbistand også i voksenalderen. Arbejdsgruppen finder derfor, at der i arbejdet med revidering af specialeplanen bør være fokus på at sikre overensstemmelse mellem de enkelte specialevejledninger herunder bl.a. med udgangspunkt i strategiens overvejelser og anbefalinger.

Med den nuværende udformning af specialevejledningerne er der en vis risiko for, at en række patienter ikke umiddelbart kan "genfindes" i specialevejledningerne og

at deres behandling dermed risikerer ikke at blive varetaget på det relevante specialfunktionsniveau eller i det koordinerede multidisciplinære samarbejde som der er behov for.

Det drejer sig bl.a.om:

- Patienter med sjældne tilstande der ikke er eksplicit nævnt
- Patienter, der overgår fra et speciale til et andet herunder især fra pædiatri til ”voksenspeciale”
- Patienter, hvor den komplekse sygdom først diagnosticeres i voksenalderen eller
- Egentlige specialehjælpeløse sygdomme

Et særligt problem i forbindelse med specialeplanlægningen er den grundlæggende opfattelse i mange specialer, at det ikke tjener noget formål at viderehenvise den meget sjældne patient – dem der kun er en eller to af om året på landsplan - hvis der ikke foreligger et specifikt højtspecialiseret tilbud om diagnostik eller behandling. Her anvendes ”øvelse gør mester- princippet” omvendt – der er alligevel ikke patienter nok til at nogle kan blive mere øvede end andre, så patienten kan lige så godt følges decentralt. Ofte påpeges, at der i øvrigt alligevel ikke kan etableres evidensbelagt diagnostik eller behandling.

På kort sigt kan argumentet forekomme at være relevant. Det kan dog samtidig konstateres, at sker der ikke en eller anden form for systematisk registrering, vidensopsamling, erfaringsbaseret udvikling og evaluering medvirker man fra de lægelige specialers side imidlertid hermed også til, at denne situation ikke har udsigt til at ændre sig.

Registrering, vidensopsamling og monitorering er således en forudsætning for udvikling. Generel rutine, kompetence og erfaring vedr. de udfordringer, der ligger i forhold til særligt sjældne tilstande er også vigtig og væsentligt. Nogle sjældne sygdomme og deres behandling har herudover så mange fællestræk, at der kan opnås en synergieffekt ved at disse sjældne sygdomme ses og følges i samme center selvom der måske for den enkelte givne diagnose kun findes én dansk patient.

5.5 Centrenes fremtidige funktion

Som det fremgår varetager de to centre opgaver vedr. væsentligt flere diagnoser og patienter end de oprindeligt konkret fastlagte, hvilket er i overensstemmelse med intentionen i 2001- redegørelsen, som var, at centrene også skulle modtage, registrere og vurdere sjældne medfødte tilstande, der ikke umiddelbart var placeret andetsteds i specialvejledningerne.

Henvisningerne til centrene har været støt stigende gennem årene. Generelt modtager centrene flere henvisninger end de afslutter. Dette afspejler, at der i sundhedsvæsenet såvel som blandt patienter opleves et betydeligt behov for en sådan centerfunktion.

De to centre koordinerer, diagnosticerer og behandler ud fra en multidisciplinær lægefaglig tilgang, og sikrer derigennem patienten en velkoordineret medicinsk og kirurgisk behandling på højt fagligt niveau.

Der er aktuelt ikke i centrene tilsvarende fokus og muligheder på andre sundhedsfaglige områder herunder f.eks. fysioterapi/ergoterapi og psykologisk/neuropsykologisk ekspertise og dermed bl.a. fokus på den specialiserede rehabiliteringsindsats. Samarbejdet med og den tilstrækkelige opmærksomhed omkring det sociale- undervisnings- og beskæftigelsesmæssige område, herunder rådgivning, opsamling og vidensformidling i relation til sociale forhold, skole, fritids- og arbejdsforhold opleves med fordel at kunne styrkes og forbedres med henblik på i fremtiden at kunne leve op til internationale anbefalinger vedr. "centre of expertise".

Patientforløbene er ofte præget af tunge socialmedicinske problemstillinger, der i stigende grad er tids- og ressourcekrævende for centrene. Patienternes samlede situation er ofte kompleks og kræver sammenhængende kvalificerede løsninger typisk på grundlag af ekspertise og tæt samarbejde mellem flere faggrupper og tværsektorielt.

Centrene oplever, at ikke mindst samarbejdet med kommunerne om rehabiliteringen af den enkelte patient kunne styrkes betydeligt, hvis der i relation til centrene var tilstedeværelse af særlige kompetencer vedr. f.eks. funktionsevnevurdering, specialsygepleje, socialrådgivning, pædagogik mv.

CSS RH og CSS AUH er aktuelt organisatorisk forankret i hhv. klinisk genetik og pædiatri – og den lægelige ekspertise udgøres som udgangspunkt af speciallæger i pædiatri. Dette opleves at give god mening, da der er tale om genetiske sygdomme, der for omkring 75-80 % vedkommende debuterer i barnealderen, og det forhold, at det pædiatriske speciale ikke er afgrænset til et organ, men til alder.

Dette medfører imidlertid samtidig som nævnt store udfordringer i forhold til behandlingen af de sjældne voksne patienter. Det er således væsentligt at Centrene for Sjældne Sygdomme ikke reduceres til en specialfunktion kun for børn og unge og inden for pædiatri.

Centrene har særlige forpligtelser til at sikre tovholder- og koordinationsopgaven i forbindelse med den multidisciplinære teamindsats vedr. diagnostik og behandling i relation til de voksne patienter inden for de patientgrupper og specialfunktioner, der er placeret ved centrene. For de sjældne patientgrupper, der ikke på tilsvarende vis er eksplicit nævnt og indplaceret i specialevejledningerne, men som i overensstemmelse med den overordnede intention med centrene, er blevet henvist til og fulgt på centrene gennem barnealderen, har man ikke i samme grad systematisk varetaget et opfølgings- og koordinationsansvar bl.a. i relation til de voksne. Centrene oplever, at viderehenvvisning til at skulle varetages af et "voksenspeciale" af patienterne i mange tilfælde er blevet oplevet som en brat overgang til utilstrækkelig koordination og manglende sammenhæng, fordi voksenspecialerne typisk ofte er afgrænset i forhold til enkeltorganer.

Centrene konstaterer endvidere, at patienter, der har en kompleks sjælden sygdom, og som i henhold til specialeplanlægningen diagnosticeres og behandles på højt specialiserede organspecifikke afdelinger, i mange tilfælde ikke i tilstrækkeligt omfang får et multidisciplinært koordineret og tværfagligt tilbud. Det betyder, at patienterne i høj grad selv skal koordinere deres behandling med risiko for forsinkelser i behandlingen af manifestationer af deres sygdom fra andre organer.

Den nuværende konkrete organisering betyder også, at en del voksne patienter med meget sjældne sygdomme ikke behandles i tilknytning til et af de to centre for

sjældne sygdomme ved RH og AUH, men ofte er fordelt på fire universitetshospitaler uden, at der er mulighed for at drage fordel af den viden, der forefindes ved centrene og den synergieffekt, der ligger i at have mange forskellige komplekse sjældne sygdomme samlet et sted.

Centrene finder således, at der er et behov for, at styrke indsatsen for, at voksne patienter med en sjælden og kompleks sygdom med multiorganinvolvering modtager et multidisciplinært tilbud om diagnosticering og behandling på én samlet sygehusemne.

Udfordringen består i at koordinere indsatsen således, at den enkelte patient fortløbende får den relevante udredning, kontrol, behandling, opfølgning og rådgivning. Dette fordrer etablering af et velkoordineret multidisciplinært teamsamarbejde mellem de relevante specialer indenfor rammerne af specialeplanlægningens begreber og principper.

Patienter med en sjælden multiorgansygdom kan således tildeles en lægelig forløbsansvarlig gruppe fra de relevante specialer, som kan forestå, at udrednings- og behandlingsforløb koordineres på en sådan måde, at den enkelte patient henvises til relevante undersøgelser, rådgivning og behandling i henhold til højeste specialistkompetence og i et sammenhængende og koordineret forløb.

Den lægeligt forløbsansvarlige kan enten være fra centeret for sjældne sygdomme eller fra en af de højt specialiserede organspecifikke afdelinger, som indgår i det multidisciplinære teamsamarbejde. Som udgangspunkt kan det være hensigtsmæssigt, at ansvaret for forløbet varetages af speciallæger inden for det speciale, som forestår udredning og behandling af den enkelte patients dominerende problem. Da dette kan ændre sig undervejs i sygdomsforløbet kan det være relevant at forløbsansvaret overdrages. Dette skal i så fald ske ved specifik aftale i teamet.

Patienter med en sjælden eller mistænkt sjælden sygdom, som er medfødt eller mistænkt genetisk betinget og med kompleks eller uafklaret symptomatologi og som ikke er (klart) placeret andetsteds i specialevejledningerne kan henvises til et af de to centre med henblik på udredning. Centrene kan sikre, at patienterne vurderes i det multidisciplinære teamsamarbejde ved centerets sygehusemne eller ved viderevisitation til en af de specialespecifikke højt specialiserede afdelinger. Evt. kan der skabes mulighed for at henvise direkte til en multidisciplinær visitationskonsultation.

En hensigtsmæssig transition fra barn til voksen kan søges sikret ved, at der tidligt tages stilling til hvem og evt. hvilket speciale, der skal varetage forløbsansvaret i voksenalderen og at læger og andet personale herfra involveres i patientens behandling i den senere del af et pædiatrisk regi.

Udover den multidisciplinære lægefaglige indsats bør der også indgå når relevant fagpersoner med anden særlig ekspertise i det multidisciplinære teamsamarbejde mellem de involverede højt specialiserede funktioner f.eks. sygeplejersker, diætister, ergoterapeuter, fysioterapeuter, psykologer og socialrådgivere bl.a. med henblik på udredning af funktionsevnen og udarbejdelse af genoptræningsplaner.

Der skal i endvidere i videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser. Der kan her bl.a. tages udgangspunkt i internationale beskrivelser af ”best practice” f x Gene Reviews. Ved de konkrete aftaler om opgavefordeling i forbindelse med teamfunktioner bør tilstræbes en optimering af vidensopbygning.

En model kan være, at opbygge ”voksenafsnit” på CSS RH og CSS AUH, som samarbejder i ”teams” med relevante voksenafdelinger på matriklen. Nogle patienter kan have større behov end andre for at blive set på centret, således at nogle regelmæssigt bliver fulgt af teammedarbejdere på centeret, mens andre primært tages hånd om af teampartnere på de relevante voksenafdelinger.

Formentlig vil der vise sig behov for anvendelse af flere forskellige diagnosegruppe-associerede modeller.

Inden for denne overordnede forståelsesramme arbejder med CSS RH med:

- 1) udbygning af voksenfunktionen i det eksisterende center,
- 2) oprettelse af teamsamarbejdsaftaler for konkrete diagnoser med relevante voksenafdelinger til at varetage funktionen,
- 3) udarbejdelse af samarbejdsaftaler for akutte indlæggelser af voksne på RHs øvrige afdelinger.

I forbindelse med sådanne teamsamarbejder med ”voksenafdelinger” skal der tages højde for den høje grad af kompleksitet, når fx. flere organsystemer er involveret, således, at der sikres en koordineret indsats på tværs af specialer vedr. de ”specialehjæmlede (orphan) patienter” jævnfør ovennævnte overvejelser.

På CSS AUH arbejdes der på at skabe én enhed på tværs af Aarhus Universitetshospital med det formål at sikre alle relevante patienter (børn og voksne) med sjældne sygdomme et højt specialiseret, multidisciplinært, tværfagligt og velkoordineret tilbud tilpasset den enkelte patients behov.

Arbejdsgruppen anbefaler:

- At der i tilrettelæggelsen af sygehusvæsenet herunder ved driften af de højt specialiserede funktioner viser de her nævnte udfordringer særlig opmærksomhed

Anbefalinger vedr. henvisning, udredning og koordination

- At der fokuseres på at styrke en tidligere og rettidig diagnostik i relation til sjældne sygdomme.
- At der sikres muligheder for/foretages viderehenvisning direkte fra specialafdeling til andre specialafdelinger i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb, herunder også stillingtagen til viderehenvisning af patienter, der forgæves er søgt udredt på en specialafdeling i eet givet speciale. Det kan dreje sig både om vertikal henvisning dvs. til højere specialiseringsniveau, som horisontalt til andet relevant speciale.
- Instrukser, algoritmer for udredning mv. bør foreligge på alle afdelinger med henblik på tidligere og rettidig viderehenvisning af alvorlige uafklarede tilstande, hvor

der kan mistænkes eller overvejes muligheden for en sjælden diagnose.

- At der udvikles bedre koordination og samarbejde mellem flere specialer i relation til vanskelige udredningsforløb bl.a. mhp at sikre en hurtigere og mere effektiv vej gennem systemet.
- Koordination og samarbejde på multidisciplinær basis er et grundlæggende krav til højt specialiserede funktioner i sygehusvæsenet, som også bør finde anvendelse og styrkes i relation til den diagnostiske proces ved sjældne sygdomme.
- Centrene for sjældne sygdomme har en særlig forpligtelse til at yde rådgivning, vejledning, undervisning og sikre koordinering ved mistanke om sjældne sygdomme og syndromer. Dette gælder både for børn og voksne.

Anbefalinger vedr. multidisciplinær behandling, opfølgning mv.

- Der konstateres et særligt behov for at styrke indsatsen for, at voksne patienter med sjældne og komplekse sygdomme med multiorganinvolvering modtager en velorganiseret multidisciplinær diagnostik og behandling med udgangspunkt i eksisterende højt specialiserede funktioner. Der anbefales derfor en særlig opmærksomhed og styrkelse af indsatsen for voksne patienter.
- At der med udgangspunkt i Centrene på højt specialiseret niveau arbejdes videre med at udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde for patientgruppen, så både børn og voksne med en sjælden og kompleks sygdom sikres en plan for relevant, multidisciplinær, tværfaglig og velkoordineret indsats.
- I erkendelse af, at komplekse sjældne sygdomme ikke overholder alders-, organ- eller specialegrænser anbefales som udgangspunkt, at de voksne patienter også hvor relevant, behandles ved Centrene for Sjældne Sygdomme eller ved de samme sygehusenheder/ sygehusmatrikler som børnepatienterne behandles på, i et sådant samarbejde, at der for patienten sikres kontinuitet og sammenhæng over tid i patientforløbet og for behandlerne sikres større erfaringsgrundlag, viden og rutine.
- At patienten med den sjældne komplekse sygdom tilknyttes et veldefineret lægeligt forløbsansvarligt team ved det højt specialiserede sygehus med deltagelse fra fx Centret for Sjældne Sygdomme, øvrige involverede specialfunktioner og herunder også relevante andre faggrupper.
- Dette team forestår koordination af udrednings- og behandlingsforløbet på en sådan måde, at koordinationsansvaret for forløbet varetages af en læge/lægefaglig specialgruppe fra Centret eller fra det speciale, som forestår udredning og behandling af den enkelte persons dominerende problem. Da dette kan ændre sig undervejs i sygdomsforløbet kan det være relevant at forløbsansvaret overdrages. Dette skal i så fald ske ved specifik aftale i teamet.
- At patienter med en sjælden el. mistænkt sjælden sygdom, medfødt eller mistænkt genetisk betinget, som ikke er klart placeret andetsteds i specialevejledningerne, kan henvises til et af de to centre. Centrene kan sikre, at patienterne vurderes i det multidisciplinære teamsamarbejde ved Centerets sygehusmatrikel eller ved viderevisitation til en af de specialespecifikke højt specialiserede funktioner på sygehuset.
- En hensigtsmæssig transition fra barn til voksen søges i givet fald sikret ved, at der

tidligt tages stilling til hvilket speciale, der skal varetage forløbsansvaret i voksenalderen og at læger og andet personale fra dette speciale involveres i patientens behandling i god tid før overgangen.

- Ud over den multidisciplinære lægefaglige indsats bør der også, når relevant indgå fagpersoner med anden særlig ekspertise i det multidisciplinære teamsamarbejde mellem specialfunktionerne f.eks. sygeplejersker, diætister, ergoterapeuter, fysioterapeuter, psykologer, tandlæger og socialrådgivere.

Fortsættes på næste side.

- I videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser. Der kan her bl.a. tages udgangspunkt i internationale beskrivelser af ”best practice” fx Gene Reviews.
- Ved de konkrete aftaler om opgavefordeling i forbindelse med teamfunktionerne bør tilstræbes en optimering af vidensopbygning.
- Arbejdsgruppen konstaterer, at der i relation til Sundhedsstyrelsens specialevejledninger kan være risiko for at nogle sjældne patientgrupper ikke kan ”genfindes” på tværs af specialer eller at der kan forekomme utilsigtede uoverensstemmelser i beskrivelserne og anbefaler derfor, at der i arbejdet med revidering af specialeplanen er fokus på at sikre overensstemmelse mellem de enkelte specialevejledninger bl.a. med udgangspunkt i strategiens overvejelser og anbefalinger.

Anbefalinger i forhold til almen praksis og hovedfunktions- og regionsfunktionsniveau:

- At almen praksis såvel som hovedfunktions- og regionsfunktionsniveau får let adgang til valid og opdateret information vedr. sjældne tilstande og mulighed for kvalificeret rådgivning og sparring fra Centrene for Sjældne Sygdomme og de højtspecialiserede multidisciplinære teams.
- Der sikres klare informationer om fremtidig kontrol og behandling og relevante aftaler om evt. opgavefordeling i forhold til den enkelte patients behandlingsplan mv.

Anbefalinger til de lægefaglige selskaber:

- At de lægevidenskabelige selskaber i deres virksomhed viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer. Det gælder i relation til speciallægeuddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.
- At de lægevidenskabelige selskaber øger fokus på rettidig diagnosticering og behandling, rehabilitering, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for

det enkelte speciales område. F.eks. kan store specialeselskaber nedsætte særlige udvalg med opgaver vedr. varetagelse af sjældne sygdomme på deres område

- At de lægevidenskabelige selskaber har øget opmærksomhed på og også forholder sig til de særlige udfordringer som de ”specialehjælpse” sjældne komplekse sygdomme indebærer f.eks. i tværgående drøftelser med andre specialer.

6 Nye diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder

6.1 Genetik

Mange sjældne sygdomme skyldes defekter i enkeltgener eller kromosomafvigelser, og genetiske undersøgelser har igennem mange år spillet en central rolle i udredningen af patienter med sjældne sygdomme. Ligeledes er genetisk rådgivning af familier, hvori der forekommer en sjælden sygdom, en væsentlig opgave for sundhedsvæsenet, fx rådgivning i forhold til familiemedlemmers egen sygdomsrisiko og i forhold til risiko for kommende børn.

En hurtigere og mere sikker diagnose vil indebære mange fordele for patienter og familier, herunder:

- Færre diagnostiske undersøgelser, herunder også undersøgelser og indgreb forbundet med risiko for komplikationer (forkortelse af ”den diagnostiske odysse”)
- Hurtigere adgang til relevante forebyggelses- og kontrolprogrammer
- Hurtigere adgang til eventuelle behandlingsmuligheder
- Bedre viden om prognose
- Bedre viden om risiko ved fremtidige graviditeter og mulighed for prænatal diagnostik
- Bedre grundlag for kontakt med andre patienter

De samme faktorer vil kunne influere på sundhedsvæsenets samlede udgifter til behandlingen af den enkelte patient.

6.1.1 Aktuel status

Den nugældende specialevejledning for klinisk genetik udkom i juni 2010. Der er aktuelt seks godkendte matrikler. Den højt specialiserede funktion ”Genetisk udredning og rådgivning” er placeret ved disse enheder. Herudover er der placeret enkelte specialfunktioner i andre specialer, fx ”neurogenetik for voksne” i speciallet neurologi, der kan varetages på udvalgte neurologiske afdelinger i tæt samarbejde med klinisk genetik, og visse funktioner vedr. genetiske undersøgelser af hjertesygdomme, der kan varetages på udvalgte kardiologiske afdelinger i samarbejde med klinisk genetik. Der er ikke i specialeplanen taget særskilt højde for nye undersøgelsesmodaliteter.

Aktuelt testes der i Danmark for ca. 144 sjældne gener og ca. 224 sjældne sygdomme.¹³

I henhold til *2013 report on the state of art of rare disease activities in Europe*¹⁴ tilbydes der genetiske undersøgelser internationalt både i offentlige og private laboratorier. Der var således i december 2012 knap 1300 laboratorier, der tilbød tests for mere end 2000 forskellige gener og knap 3000 sygdomme.

Antallet af test, der tilbydes i de enkelte europæiske lande er tilsyneladende i henhold til Orphanet meget varierende og fremstår uden nogen klar systematik eller sammenhæng med befolkningsunderlaget.

Land	Antal Gener	Antal sjældne sygdomme
Danmark	144	224
United Kingdom	644	747
Tyskland	1754	1922
Belgien	401	478
Holland	1064	1005
Sverige	119	175
Norge	116	133
Finland	182	230

Kilde: *2013 report on the state of art of rare disease activities in Europe. Part I: Overview of rare disease activities in Europe.*

Der foregår omfattende udveksling over grænserne vedr. genetisk testning. Det må som udgangspunkt vurderes som hensigtsmæssigt, især med hensyn til testning for meget sjældne sygdomme, at der internationalt kan foregå en arbejdsdeling. Der vil i den sammenhæng være behov for klare kvalitetskriterier og standarder for laboratorier.

På nationalt plan kan der endvidere være behov for en nærmere afklaring af hvornår genetisk testning skal/ kan tilbydes inden for det offentlige sygehusvæsens rammer, i relation til f.eks. den kliniske eller rådgivningsmæssige relevans, sikkerhed og sandsynligheden for sygdom.

6.1.2 Perspektiver

De teknologiske landvindinger på området har inden for de seneste 5-10 år betydet en markant udvikling – en udvikling som vil fortsætte de kommende år. Der findes i dag en kendt genetisk baggrund for skønsmæssigt ca. 80 % af de kendte sjældne sygdomme, og dette tal må forventes at stige markant.

¹³ <http://www.eucerd.eu/?p=2561>

¹⁴ <http://www.eucerd.eu/?p=2561>

Den teknologiske baggrund herfor, er udviklingen af nye højteknologiske platforme til undersøgelse af store dele af genomet eller hele genomet hos et individ. Dette har medført nye diagnostiske muligheder:

Man kan nu med særlige (såkaldte microarray-teknik) teknikker påvise mikrodeletioner og – duplikationer i de enkelte kromosomer, dvs. at dele af arvematerialet enten mangler eller er fordoblet. Med introduktionen af microarray er antallet af ny erkendte mikrodeletioner og – duplikationer som årsag til udviklingshæmning, autisme og medfødte misdannelser vokset hurtigt, og denne udvikling forventes at fortsætte de kommende år.

Og man kan med *next generation sequencing* (NGS) sekventere hele genomet eller dele deraf på relativt kort tid, hvorved sygdomsfremkaldende mutationer kan identificeres. Med NGS har man allerede på nuværende tidspunkt kunnet påvise specifikke mutationer som årsag til en række hidtil uforklarede sygdomme, og dette antal må ligeledes forventes at vokse hurtigt de kommende år.

Der er således ingen tvivl om, at den kliniske genetik i disse år undergår en markant udvikling, som vil få afgørende betydning for diagnostikken af sjældne sygdomme.

Whole exome/genome sequencing til klinisk diagnostik udføres endnu ikke på de klinisk genetiske afdelinger i Danmark, men det må forventes at denne undersøgelsesmulighed indføres inden for kort tid. Dansk Selskab for Medicinsk Genetik har i august 2012 udgivet et politikpapir på området, som indeholder anbefalinger og udfordringer vedr. den kliniske anvendelse af denne undersøgelsesmodalitet og anbefalinger vedr. anvendelse til screeningsformål.

6.1.3 Udfordringer

Arbejdsgruppen ønsker at pege på en række udfordringer, som denne udvikling medfører:

- *Fortolkningen af analysesvar bliver mere kompliceret*

Det kræver indgående viden at fortolke de store mængder information, der fås ved anvendelse af de nye teknikker. Det er for eksempel ikke altid klart, om en påvist genetisk forandring er sygdomsfremkaldende eller ej, og om den dermed kan betragtes som årsag til patientens kliniske tilstand.

Variationen i genomet fra individ til individ er meget stor, og der er behov for mere viden, der kobler genetiske forandringer med kliniske tilstande.

- *Analyserne kan give information om forhold, der ikke har umiddelbar relevans for den aktuelle kliniske situation*

Det kan fx dreje sig om oplysninger om, at der i en familie optræder en mutation, der giver øget risiko for udvikling af sygdom senere i livet fx kræft. Eller det kan vise sig, at en patient lider af en ikke-erkendt anden sygdom, som ikke har noget med den aktuelle kliniske situation at gøre.

- *Vanskeligt fortolkelige data og uventede fund stiller øgede krav til den genetiske rådgivning*

Risikoen for alvorlige uventede fund stiller store krav til den rådgivning, der gives forud for den genetiske undersøgelse, så det kan sikres, at patienten er bekendt med rækkevidden af sit informerede samtykke. Det kan være vanskeligt at fortolke data, og det er dermed ikke i alle situationer muligt at sige noget eksakt om konsekvensen af et givet fund, men alene om sandsynligheder for hvad dette fund kan betyde. Der er særlige etiske hensyn at tage, når det drejer sig om børn.

- *Der kan i stigende grad vise sig behov for, at der etableres systemer der kan sikre opfølgning for patienter, der har fået foretaget genetiske analyser*

Der sker en voldsom stigning i viden om genomet i disse år. Dette betyder, at der – fx i situationer hvor den genetiske analyse ikke har givet en forklaring på patientens tilstand - kan være behov for at revurdere patienten med henblik på eventuel fornyet genetisk test igen efter passende tidsrum, fx i lyset af nytilkommen viden om gener, nye behandlingsmuligheder eller nye kliniske manifestationer hos patienten.

- *Øgede diagnostiske muligheder kan medføre øget pres på sundhedsvæsenet*

Der ses allerede nu stigende efterspørgsel efter genetiske undersøgelser, og denne udvikling vil formentlig fortsætte i takt med at flere og flere får mere information. Fx ses der allerede nu efterspørgsel af genundersøgelse af raske partnere til raske individer, der som følge af optræden af autosomal recessiv genetisk sygdom i deres familie er blevet bekendt med, at de er raske anlagsbærere af en genetisk sygdom.

- *Lettere tilgængelig og billigere teknologi kan medføre spredning af teknologien uden for de traditionelle ekspertmiljøer*

En spredning af teknologierne kan betyde, at genetisk testning i stigende grad udføres i et regi, hvor der ikke er den fornødne ekspertise i forhold til fx fortolkning af uventede fund og i forhold til genetisk rådgivning.

Anbefalinger

- Det kan overvejes at udarbejde retningslinjer for, i hvilke situationer det – med de fordele og ulemper de nyeste teknologiske muligheder giver – er relevant at tilbyde omfattende genetisk undersøgelse til en patient.
- Det bør i specialeplansammenhæng vurderes, om der er behov for samling og opgavefordeling vedr. genetiske specialfunktioner herunder vedr. samling af undersøgelse og rådgivning for udvalgte sjældne sygdomme ved færre genetiske afdelinger.
- Det bør sikres, at patienter, for hvem en omfattende genetisk undersøgelse ikke har givet en forklaring på tilstanden, får mulighed for at blive revurderet efter et passende tidsrum når relevant.
- Genetiske undersøgelser bør generelt forudsætte, at der foreligger en relevant klinisk beskrivelse/udredning af patienten (probanden)

6.2 Screening

Det nationale screeningstilbud i Danmark omfatter bl.a. tilbud om hæl-blodprøve umiddelbart efter fødslen til analyse for ca. 20 forskellige sjældne tilstande bl.a. Fenyktonuri (PKU), kongenit hypothyroidisme, kongenit adrenal hyperplasi, mellem-kædet acyl-CoA dehydrogenase mangel, maple syrup urinsygdom m.fl. Derudover tilbydes bl.a. screening af nyfødte for medfødt høretab, samt screening af voksne for en række kræftsygdomme.

Udgangspunktet for screeningsprogrammer er grundlæggende WHO's kriterier formuleret af Wilson and Junger. Der skal således bl.a. foreligge:

- Et alvorligt helbredsproblem
- En velegnet test
- En god behandling el. intervention, der ændrer prognosen
- Diagnostik og behandling skal være let tilgængelig.

Screening kan også tilbydes udvalgte højrisikopopulationer, såfremt der foreligger en velegnet screeningstest og mulighed for opfølgende relevant intervention.

Muligheden af prægestationel bærerscreening kan evt. i fremtiden medføre udfordring af Wilson and Junger kravene, i forbindelse med at dette vil kunne anvendes som basis for fremtidig prænatal diagnostik.

De genetiske muligheder i kombination med forskellige fertilitetsteknologier f.eks. præimplantationstest og lignende kan evt. i fremtiden også påvirke syn og tilgang til screening af højrisikogrupper.

Arbejdsgruppen konstaterer, at screening kan være en hensigtsmæssig måde tidligt at finde alvorlige sygdomme på jf. bl.a. 2008-rekommendationerne for Neonatal Screening i Danmark¹⁵.

6.3 Behandling

Der tilkommer med mellemrum nye muligheder for behandling vedr. sjældne sygdomme. Det drejer sig primært om nye medicinske behandlinger f.eks. i form af substituerende enzympræparater til medfødte stofskiftelidelser og andre typer medicinsk behandling. Men også andre behandlingsmetoder og teknologier end medicin kan være på tale f.eks. kirurgisk behandling mv.

Særligt for så vidt angår de ekstremt sjældne diagnoser kan det i konsekvens af sjældenheden være yderst vanskeligt at belyse disse behandlings effekt i de regelrette klinisk kontrollerede forsøg som almindeligvis og ideelt danner basis for indførelse af nye behandlinger i sundhedsvæsenet.

Samtidig kan det forekomme, at nye behandlingsmuligheder i nogle tilfælde er kostbare eller meget ressourcekrævende og derfor evt. udløser eller giver anledning til budgetmæssige overvejelser.

I nogle tilfælde forekommer tilstanden så sjældent, at der næppe inden for en overskuelig årrække – ej heller via evt. internationalt samarbejde - kan præsenteres traditionel evidens for behandlingens effekt. I andre tilfælde fx ved visse svære kraniofaciale misdannelser og andre komplekse misdannelser og syndromer vil det endelige resultat af behandlingsindsatsen først kunne bedømmes efter en årelang indsats, hvor det i øvrigt evt. vil være vanskeligt at vurdere fx det enkelte indgrebs betydning.

I relation til disse vanskeligheder bør der derfor ved vurdering af effekten af behandlingsmodaliteter lægges vægt på evt. at inddrage en bredde af forskellige videnskabelige metoder og tilgange.

Endvidere kan der i de enkelte relevante tilfælde vises en større fleksibilitet for at foretage kontrolleret eksperimentel eller forsøgsmæssig behandling evt. på case-niveau selv om der evt. ikke er basis for protokollerede undersøgelser og lignende.

Det skal understreges, at der i det danske sygehusvæsen ikke er begrænsning for anvendelse af eksperimentel behandling eller behandlingsforsøg som foregår inden for rammerne af Sundhedsstyrelsens Vejledning om indførelse af nye behandlinger i sundhedsvæsenet af 2. juli 1999¹⁶.

Der er endvidere i særlige tilfælde mulighed for behandling med lægemidler, der ikke har en opnået godkendelse og markedsføringstilladelse i Danmark via lægelig ansøgning til Sundhedsstyrelsen om en specifik udleveringstilladelse.

¹⁵ http://sundhedsstyrelsen.dk/publ/publ2008/cff/screening/biokemisk_screening.pdf

¹⁶ http://sundhedsstyrelsen.dk/publ/Vejledninger/99/nye_behand_sundv/Vejledning990702.htm

Herudover eksisterer der mulighed for eksperimentel, forskningsmæssig eller højt specialiseret behandling i udlandet under forskellige særligt fastsatte betingelser og forudsætninger.

Der bør i relation til disse udfordringer lægges vægt på, at der i videst muligt omfang, udarbejdes patientforløbsbeskrivelser med udgangspunkt i internationalt foreliggende ”best practices”.

Det skal samtidig understreges, at omhyggelig registrering og dokumentation i sådanne tilfælde er væsentlig.

I forbindelse med overvejelser om indførelse af nye behandlinger for sjældne patienter, og herunder for særligt sjældne tilstande skal det erindres, at disse patienter allerede i vidt omfang modtager eller burde modtage mange nødvendige indsatser fra sundhedsvæsenet, social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet på grundlag af deres sygdomsproblemer. Diagnostik, eventuel kurativ behandling eller behandling, der medfører bedre funktionsevne i hverdagen, bedre livskvalitet og vundne leveår kan repræsentere en væsentlig mere konstruktiv anvendelse af ressourcerne og er i overensstemmelse med det paradigmeskrift som bl.a. kommer til udtryk i det øgede fokus på rehabilitering.

Sammenhæng, koordinering og teamsamarbejde vil i sig selv kunne medvirke til at sygdommene -ikke mindst de komplekse syndromer med multiorganmanifestationer kan kontrolleres og behandles bedre og i tide. Og den tværsektorielle koordinering af behandling og rehabilitering skal hænge sammen og gå hånd i hånd.

Anbefalinger

- Forsøgsvis eksperimentel behandling bør fortsat være mulig og foretages i relevante tilfælde.
- Der bør være opmærksomhed på muligheden af henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet, når der er relevant mulighed herfor.
- Ved vurdering af effekten af behandlingsmodaliteter lægges vægt på evt. at inddrage en bredde af forskellige videnskabelige metoder og tilgange.

Fortsættes på næste side.

- Patientforløbsbeskrivelser og behandlingsprotokoller bør udarbejdes og i videst muligt omfang bygge på international ”best practices”.
- International kommunikation og samarbejde mellem ekspertcentre bør derfor tilgodeses og styrkes i relation til udvikling af guide-lines og ”best practices”.
- Patientforløb og resultater af behandlingsforsøg bør dokumenteres og vidensopbygning tilgodeses.

7 Organisering af rehabilitering og andre indsatser i kommunen

7.1 Den individuelle behovsvurdering

For de fleste patienter med en sjælden sygdom er den sundhedsfaglige indsats i sygehusvæsenet central og væsentlig, men kan ikke stå alene. Der vil ofte være forskellige funktionsevnenedsættelser som følge af den sjældne sygdom, som kan forudsætte en ofte omfattende og kontinuerlig rehabiliteringsindsats fra det kommunale sundheds-, social-, undervisnings- og beskæftigelsesområde med henblik på etablering og opretholdelse af en så tilfredsstillende livskvalitet og funktionsevne, som der er mulighed for.

Mennesker med sjældne sygdomme har meget forskellige sygdomsbilleder og derfor følgende funktionsevnenedsættelser i relation til deres sygdom. Opgaven med at yde den rette indsats, rådgivning, støtte, bistand og hjælp til børn, unge og voksne med sjældne sygdomme er i princippet ikke anderledes end for andre personer med komplekse sygdomme, tilstande og funktionsevnenedsættelser.

Når der alligevel er en gennemgående og fælles udfordring i relation til mennesker med sjældne sygdomme skyldes det, at der generelt er manglende eller kun meget lidt viden om deres sygdom, og hvad den betyder for personen i forhold til prognosen, behandlingsmuligheder og funktionsevne. Ydermere medfører kompleksitet i det sjældne sygdomsbillede, at der kan være mange forskelligartede udfordringer og problemstillinger og derfor et behov for et særligt tæt samarbejde på tværs mellem specialiserede funktioner fra flere områder hver med deres særlige viden og erfaring om de specifikke problemstillinger.

Indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme skal altid tilrettelægges med et individuelt rehabiliterende/habiliterende sigte. Den enkelte persons problemer og funktionsevnenedsættelse er afgørende for, hvilke indsatser vedkommende skal tilbydes. Viden om de særlige sygdomsbetingede forhold og prognosen vil her ofte være væsentlig for tilrettelæggelsen, karakteren og omfanget af rehabiliteringsindsatsen - herunder om indsatsen kan varetages på et ikke-specialiseret niveau eller om indsatsen kræver en specialiseret indsats.

Antallet af borgere med en given sjælden diagnose i en kommune er i sagens natur meget begrænset og muligheden for at opnå viden, rutine og erfaring tilsvarende begrænset. Det medfører en særlig udfordring for de fagpersoner, som skal vurdere behovet for indsatser til den enkelte person med en sjælden sygdom.

Det bliver kun vanskeligere af, at der samtidig inden for den samme diagnose kan være forskellige behov, problemstillinger og grad af funktionsevnenedsættelse. Dette kan afhænge af f.eks. alder, fase af sygdomsforløb, konkret sværhedsgrad, familiemæssige ressourcer mv. Nogle diagnosegrupper har karakteristiske funktionsevnenedsættelser tilknyttet diagnosen. Andre problemstillinger går på tværs af diagnoser og relaterer sig mere til selve sjældenheden.

Det kan kræve faglig specialkompetence at vurdere funktionsevnen og behovene hos en borger med en sjælden sygdom. Det medfører også et behov for, at fagpersoner ved, hvor de kan opsøge relevant og valid faglig viden, og ved hvor der fin-

des faglige miljøer, hvor der kan hentes kvalificeret bistand og råd og hvor faglige erfaringer og specifik viden er opsamlet.

Der er således behov for samling af ekspertise, så fagpersoner får mulighed for at vurdere og følge de få personer med en specifik sjælden sygdom, der måtte være og derved opnå viden, rutine og erfaring og herigennem medvirke til at borgere med sjældne tilstande kan få ensartede faglige og sagligt begrundede relevante tilbud i forhold til den enkeltes problemer. I øjeblikket findes sådanne fagmiljøer kun i meget lille grad i forhold til rehabilitering og på det sociale og undervisningsmæssige område.

7.2 Rehabilitering

WHO definerer¹⁷ rehabilitering som en række indsatser, der støtter det enkelte menneske, som har eller er i risiko for at få nedsat funktionsevne, i at opnå og vedligeholde bedst mulig funktionsevne, herunder at fungere i samspil med det omgivende samfund.

Rehabilitering omfatter således en række indsatser rettet mod den nedsatte funktionsevne, som er en følge af sygdommen. Disse kan omfatte både genoptræning af funktioner og færdigheder samt andre indsatser inden for alle livsområder. Målet er at mindske følgerne af sygdommen, og at personen så vidt muligt opnår et selvstændigt og meningsfuldt liv. Indsatserne kan være afgrænsede til enkeltproblestillinger, men skal sættes ind i en sammenhæng og omfatte et mål om bedring af den samlede funktionsevne. Indsatserne kan være kortvarige eller langvarige, foregå som afsluttede forløb eller kontinuerligt samt vekslende over tid f.eks. i forhold til sygdomsprogession eller i relation til børn og deres udvikling.

Rehabilitering ved sjældne omfattende og komplekse tilstande varetages ofte bedst af et tværfagligt team, som både har den faglige indsigt vedr. sygdommen og endvidere har viden og kompetencer til at vurdere de funktionsevnenedsættelser, som medfører behov for rehabiliteringsindsatsen. Der kræves her ofte et tæt samspil på tværs mellem kommunale forvaltninger og samarbejde med specialiserede rehabiliteringsfunktioner og sygehusvæsenet.

Det er særligt vigtigt at børn og unge med medfødte sjældne sygdomme, som i løbet af barndommen og ungdommen får betydelige funktionsevnenedsættelser, løbende får de relevante og nødvendige indsatser, så de kan udvikle sig så hensigtsmæssigt som muligt på alle områder. For mange børn og unge vil der være behov for dette frem til og ind i voksenalderen.

7.2.1 Udredning af funktionsevne

Diagnosen alene giver ikke altid et dækkende billede af alvorlighed, varighed og følgevirkninger af en given sygdom. For at kunne give en beskrivelse af funktionsevnen anvendes derfor WHO's internationale funktionsevneklassifikation (ICF).

ICF-klassifikationen er baseret på WHO's bio-psyko-sociale begrebsmodel og har til formål at give en samlet begrebsramme og en systematisk terminologi om den helbredsrelaterede funktionsevne. Funktionsevnen omfatter tre komponenter:

¹⁷ *World Report on Disability, 2011*, World Health Organization & The World Bank, ©WHO, 2011

Kroppens funktioner og anatomi, aktiviteter samt deltagelse. Komponenterne påvirker hinanden gensidigt, ligesom den samlede funktionsevne påvirkes af omgivelserfaktorer, personlige faktorer og helbredsmæssige forhold.

Forudsætning for en relevant rehabiliteringsindsats er en systematisk udredning. I den forbindelse er det væsentligt at inddrage de medicinske problemstillinger, som kan være afgørende for, hvordan rehabiliteringsindsatsen kan gennemføres. Der bør i øvrigt anvendes validerede undersøgelsesmetoder ved udredningen af funktionsevnen i det omfang, de findes.

Alle kommuner anvender i dag metoder til sagsbehandling og udredning af borgerens funktionsevne, der bygger på ICF. De konkrete metoder er fx ICS – Integrated Children's System; VUM - voksenudredningsmetoden og Fælles Sprog II. Det indebærer bl.a., at kommunerne anlægger en helhedsvurdering i forhold til barnet, den unge eller den voksnes funktionsevne, herunder samspillet mellem fysiske, psykiske og sociale funktionsnedsættelser og personens muligheder for aktivitet og deltagelse, samspillet med omgivelserne og betydningen af personlige faktorer, netværk og relationer.

Metoderne anlægger et helhedsperspektiv, der har fokus på borgerens samlede livssituation og ikke kun på diagnosen snævert set. Det er vigtigt at have dette i mente. I forhold til borgere med sjældne diagnoser må det dog konstateres, at ovennævnte metoder ofte ikke er tilstrækkelige til at vurdere den samlede helbredsrelaterede funktionsevne.

Det anbefales at:

- Rehabilitering ved sjældne sygdomme tager udgangspunkt i en sammenhængende tværfaglig udredning af den helbredsrelaterede funktionsevne og behovene for indsats bl.a. på baggrund af den foreliggende viden om sygdomstilstanden.
- Funktionsevnen udredes med udgangspunkt WHO's funktionsevnebegreb.

7.3 Kommunernes ansvar

Kommunerne har i dag i henhold til en række forskellige love myndigheds- og forsyningsansvar på en lang række områder, som har betydning for børn, unge og voksne med sjældne sygdomme. Kommunernes ansvarsområder dækker både over ansvaret for en række almene tilbud, som er målrettet alle i Danmark, og ansvaret for ydelser, som er målrettet børn, unge og voksne med særlige behov. I bilag IV findes en oversigt over kommunernes ansvar på hhv. det almene og det specialiserede område. I forhold til børn og unge omfatter opgaverne fx sundhedspleje, daginstitutioner, skoler, herunder al specialundervisning og specialpædagogisk bistand til småbørn og ungdomsuddannelser. I forhold til voksne omfatter opgaverne fx specialundervisning til voksne, arbejdsmarkedsindsatser, sociale indsatser, herunder hjælpemidler, merudgiftsydelse, personlig og praktisk hjælp, socialpædagogisk bistand og botilbud. Endvidere varetager kommunen en række sundhedsindsatser, herunder genoptræning, forebyggelse og sundhedsfremme.

En mindre gruppe børn, unge og voksne med en sjælden diagnose har multiple eller komplekse funktionsevnenedsættelser som følge af diagnosen, og har derfor behov for omfattende hjælp hele livet. Hjælpen kan ydes i borgerens hjem eller fx en handicapbolig, som er indrettet til at imødekomme borgerens specifikke behov,

det kan fx. dreje sig om plads til særlige hjælpemidler. Borgeren kan også modtage personlig hjælp døgnet rundt i en handicapbolig, eller et botilbud jf. serviceloven.

Kommunerne driver hovedparten af de sociale dag- og døgntilbud til børn, unge og voksne med særlige behov. Tilbuddene er enten målrettet en enkelt målgruppe eller flere målgrupper med sammenlignelige problemstillinger.

7.3.1 Sagsbehandling, handleplaner mv. på det sociale område

Alle børn og unge, som modtager et døgntilbud, og alle voksne med betydelig nedsat funktionsevne har ret til en handleplan, jf. servicelovens §§ 140 og 141. Planen udarbejdes som led i kommunens myndighedsarbejde og sagsbehandling. Handleplanen for voksne bør udarbejdes ud fra borgerens forudsætninger og så vidt muligt i samarbejde med denne.

I handleplanen skal kommunen bl.a. angive formålet med indsatsen, og hvilken indsats, der er nødvendig for at opnå formålet. Indsatsen kan fx være, at en voksen borger visiteres til et døgntilbud, og at der i døgn tilbuddet skal være kompetencer til stede, som kan hjælpe borgeren med at kompensere for de følger, som den sjældne diagnose medfører. For en borger med Prader Willi er det fx væsentligt, at det tilbud, borgeren får, kan støtte borgerens udvikling trods dennes kognitive funktionsnedsættelse og samtidig også giver mulighed for at arbejde med at begrænse de sundhedsskadelige og livstruende risici (overspisning), som diagnosen indebærer.

For alle børn, unge og voksne er det væsentligt, at kommunen får fulgt op og ført tilsyn med, at den visiterede indsats hjælper. Herunder er det vigtigt, at kommunen har fokus på, om borgeren har brug for andet tilbud, og om der i tilbuddet er tilstrækkeligt fokus på samarbejde med andre relevante aktører, fx borgerens netværk, familie, speciallæge og den højt specialiserede sygehusfunktion.

Den enkelte sagsbehandler kan og skal ikke vide alt om de mange forskellige sjældne sygdomme. Let tilgængelig viden om de enkelte sjældne diagnoser og mulighed for at kunne trække på relevant og kvalificeret rådgivning er derfor afgørende for at medvirke til, at mennesker med sjældne diagnoser får den rette indsats og dermed en god livskvalitet. Praktiserende læge, lægekonsulent m.fl. besidder ikke nødvendigvis den rette information om diagnosens manifestationer og sagsbehandlernes informationsveje bør kunne gå til de miljøer, hvor den relevante højt specialiserede viden findes.

Ofte er det ikke den konkrete sociale indsats i sig selv, som kræver specialistviden, men det kræver en god rådgivning at finde frem til, hvad der er de relevante og bedste indsatser i den enkelte borgers situation.

7.3.2 Børn og unge – og deres familier

Når det drejer sig om børn og unge med sjældne sygdomme er det ofte den begrænsede viden om de enkelte diagnoser og sygdommens prognose, der fylder. Det er vanskeligt at planlægge indsatserne ret lang tid af gangen, da udviklingen i forhold til den sjældne sygdom/ handicap ikke altid er kendt og til at forudsige for den enkelte patient.

Det betyder, at der kan være behov for at trække på de vidensressourcer, der findes, eventuelt internt i kommunens forskellige forvaltninger, men i mange tilfælde vil dette være sygehusenes højt specialiserede funktioner eller specialinstitutioner med erfaringer for diagnosen eller eventuelt patientforeningerne.

I forhold til børn er det vigtigt at sikre en god dialog og et godt samarbejde omkring afklaring af valg af f.eks. daginstitution og skole og om de foranstaltninger, der eventuelt skal til for at understøtte barnets udvikling bedst muligt. Det er også vigtigt, at de andre børn og personalet i daginstitutioner og skoler kan få rådgivning og information om den sjældne sygdom, et barn eller en ung har, dels for at give den nødvendige forståelse og rummelighed og dels i forhold til den konkrete funktionsevnesættelse for at kunne tilrettelægge indsatsen rigtigt. Endelig er der behov for et fokus på barnets muligheder for et aktivt fritidsliv.

Når det gælder sjældne sygdomme er det vigtigt, at kommunerne er særligt opmærksomme på koordination imellem social- og sundhedsområdet i kommunen og på overgange. Det gælder overgange fra daginstitution til skole, skole til ungdomsliv – og endelig overgangen fra barn til voksen. I overgangene er det vigtigt, at kommunerne sikrer, at informationen om barnet kommer fra den ene instans til den næste, idet det befrier forældrene for at skulle have ansvaret som koordinatore og vidensbærere, hvilket nogle forældre bruger rigtig mange ressourcer på og nogle slet ikke magter (se afsnit 7.7 for uddybning). Ved det 18. år sker der en lang række ændringer i den måde, unge kan få støtte på, og hvilke krav, der stilles til dem i forhold til uddannelse og beskæftigelse. Det er nødvendigt, at kommunen forbereder denne overgang i dialog med den unge og dennes familie og i denne forbindelse har forståelse og viden om f.eks. sygdomsforløb og prognose.

For mange unge med sjældne handicap er det en udfordring at skulle løsrive sig fra sine forældre samtidig med, at der stadig er så mange forskellige instanser, der skal koordineres. Der bør derfor i kommunen være fokus på at støtte den unge i at løsrive sig fra sine forældre og at kunne leve et selvstændigt liv på egne præmisser. Idet kognitive vanskeligheder forekommer ved en stor del af de sjældne diagnoser vil det være vigtigt, at den unge kan få tilbudt en kontaktperson i kommunen, som kan hjælpe med koordinationen af indsatserne. En stor andel af forældre til børn med sjældne diagnoser har brugt mange ressourcer op gennem barnets og den unges opvækst for at sikre, at barnet fik den rette støtte og forståelse fra omverdenen. Når den unge bliver myndig, er det vigtigt, at familien støttes i at finde den rette balance mellem omsorg og respekten for den unges liv.

Familier med børn kan have stort udbytte af, at mødes med andre familier med børn med samme eller lignende sjældne sygdomme eller andre med tilsvarende nedsatte funktionsevne, både for at dele erfaringer, give og få støtte fra andre i samme situation og med henblik på at styrke familiens samlede trivsel, herunder søskende og parforhold.

Raske søskende til børn med sjældne sygdomme og handicap har det ofte svært og ved indsatsen for disse familier bør det sikres, at raske søskende får de samme muligheder og opmærksomhed som i familier uden børn med sjældne sygdomme.

Tilsvarende kan unge med sjældne sygdomme have meget stort udbytte af at mødes med andre unge med lignende sjældne sygdomme eller nedsatte funktionsevne.

7.3.3 Voksne

I forhold til voksne med medfødte sjældne sygdomme er det vigtigt, at forstå, at hovedparten af disse har et sygdomsforløb, der strækker sig tilbage fra barndommen og ofte allerede igennem en lang årrække har modtaget forskellige indsatser fra kommunen. Det er således vigtigt at de forskellige enheder /afdelinger i kommunen samarbejder, når en borger med en sjælden sygdom har brug for fortsat støtte i sit voksenliv. I jobcenteret kan der fx være væsentligt for medarbejderne at hente viden fra socialforvaltningen, eller hjemmesygeplejen. Samarbejde med specialfunktionen i sygehusvæsenet eller VISO ift. at afklare, hvilken støtte en borger nu har brug for i forhold til forsørgelse/arbejdsmarked/bolig mv. er også væsentlig.

Det er vigtigt, at kommunen samarbejder på tværs med andre offentlige myndigheder og aktører, herunder specialfunktionen i sygehusvæsenet til gavn for de borgere, hvor det er relevant.

Også når det gælder voksne borgere med sjældne sygdomme og de kommunale sagsbehandlere, der skal behandle deres sag, er det vigtigt at der er adgang til specialiserede vidensressourcer, der kan være med til at afklare behovene. Der skal være adgang til god og let tilgængelig information om de sjældne sygdomme og betydningen for funktionsevnen samt prognosen.

7.4 Det kommunale sundhedsområde

De kommunale sundhedstilbud har udgangspunkt i sundhedsloven og omfatter sundhedspleje, hjemmesygepleje, genoptræning og træning og vederlagsfri fysioterapi samt patientrettet forebyggelse. Der foregår i disse år en udbygning af de borgernære sundhedstilbud med udgangspunkt i kommunerne. Der er i relation hertil et paradigmeskifte med større fokus på sammenhæng og på rehabilitering, og vægt på at borgere/patienter, proaktivt/aktivt bliver inddraget.

Udbygningen af de borgernære sundhedstilbud er rettet mod at forbedre rammerne og indsatserne for mennesker med kroniske sygdomme generelt og retter sig således ikke specifikt til patienter med sjældne sygdomme, men aktiviteterne bør også omfatte patienter med sjældne sygdomme, som i høj grad også har behov for kommunale sundhedsindsatser. Det overordnede mål er, at patienterne og deres familier understøttes i at kunne mestre dagligdagen, sygdommen og den nedsatte funktionsevne og samtidig får styrket deres handlekompetence

Mange børn og voksne behandles løbende i sygehusvæsenet, og får derudover også regelmæssigt forskellige former for indsatser i kommunalt regi fx fysioterapi. Sammenhæng, og koordinerede og tilstrækkelige indsatser er således vigtige og kan være med til at sikre en så god trivsel, mestring og funktionsevne som muligt herunder for børn set i et udviklingsperspektiv.

I forbindelse med rehabiliteringsindsatsen bør også indtænkes patientuddannelse og familieuddannelse. Der bør endvidere være fokus på, hvordan man bedst kan understøtte familier udsat for særlige belastninger. Nogle sjældne sygdomme medfører, at der kan være behov for etablering af helt særlige og individuelle tilbud på baggrund af den specifikke sjældne sygdoms karakter og deraf følgende funktionsevnenedsættelse.

Nedenfor opridses en række af de kommunale sundhedstilbud, hvor indsatsen med fordel kan fokuseres i forhold til de sjældne og evt. komplicerede sygdomme.

7.4.1 Sundhedspleje

Sundhedsplejersken skal have fokus på forsinket udvikling og tegn på sygdom mhp. at sikre hurtig viderehenvisning til relevant udredning.

Børn og unge med sjældne sygdomme og eventuelt nedsat funktionsevne skal – uanset om de følges og behandles af specialiserede sygehusafdelinger – tilbydes de samme indsatser som andre børn og unge fra den kommunale sundhedstjeneste. Familier med børn og unge med særlige behov f.eks. nedsat funktionsevne skal desuden tilbydes en øget indsats (jf. sundhedsloven § 122) uanset omfanget af specialister, der i øvrigt er involveret i det tværfaglige og tværsektorielle samarbejde omkring familien.

7.4.2 Hjemmesygepleje

Kommunens hjemmesygepleje vil i nogle tilfælde have opgaver i relation til patienter med sjældne sygdomme både børn og voksne. Det kan f.eks. dreje sig om hjælp til medicinadministration, injektioner eller varetagelse af andre sygeplejerskeopgaver efter lægelig ordination. Der kan både være tale om periodevis som mere permanent behov for hjemmesygepleje. I relation til progredierende lidelser, der involverer hjemmesygeplejen er det væsentligt, at hjemmesygeplejen er informeret om prognosen og den relevante og korrekte behandlingsindsats. Det er således vigtigt, at der sikres fyldestgørende kommunikationsveje fx. til de højt specialiserede sygehusafdelinger, der følger patienten ligesom, der bør være let adgang til konkret rådgivning om problematikker vedr. den enkelte patient.

7.4.3 Genoptræning og genoptræningsplaner efter udskrivning fra sygehus

Den samlede opgave vedr. genoptræning og rehabilitering er i forbindelse med kommunalreformen samlet i kommunerne med henblik på at sikre, at genoptræning foregår som sammenhængende indsatser af høj faglig kvalitet. Jævnfør sundhedsloven § 84 og § 140.

En genoptræningsplan er en lægelig henvisning fra sygehus til kommune eller til et andet sygehus ved afslutning af en sygehuskontakt. Børn og voksne med sjældne sygdomme, som har kontakt med sygehusvæsenet har i lighed med andre også ret til en genoptræningsplan, hvis de har et lægefagligt begrundet behov for genoptræning.

Genoptræningsplanen for patienter med sjældne sygdomme bør indeholde nødvendig og tilstrækkelig information om patientens funktionsevne, genoptrænings- og rehabiliteringsbehov således, at den kan udgøre et relevant grundlag for den efterfølgende indsats. Især for børn og voksne som har omfattende og komplekse behov for indsatser er det væsentligt at kravene til kompetencer og specialiseringsniveau fremgår klart af genoptræningsplanen.

De formelle krav til indholdet i genoptræningsplaner er aktuelt under revision. Opfølgningen på evalueringen af kommunalreformen viste et behov for at styrke fagligheden i genoptræning og rehabilitering især for patienter med omfattende og

komplekse rehabiliteringsbehov. Der er derfor igangsat et arbejde med at fastlægge nye specialiseringsniveauer og målrette genoptræningsplanerne til den enkelte patients behov.

Der arbejdes i den forbindelse med tre specialiseringsniveauer: Basalt, avanceret og specialiseret niveau. Gruppen af patienter med sjældne sygdomme kan have behov for genoptræning og rehabilitering på alle tre niveauer afhængig af kompleksiteten og krav til specifikke kompetencer. Initiativet koordineres med Socialstyrelsens arbejde med national koordination.

7.4.4 Vederlagsfri fysioterapi og anden træning

Kommunen skal tilbyde vederlagsfri fysioterapi hos praktiserende fysioterapeut eller i kommunale institutioner til patienter med en række specificerede sygdomme. Nogle voksne med sjældne sygdomme vil således være omfattet af ordningen om vederlagsfri fysioterapi.

Børn med sjældne sygdomme og dermed forbundne fysiske funktionsnedsættelser har behov for træning af funktioner og færdigheder, løbende eller i afgrænsede perioder. Dette foregår i forskellige regier, ofte i forbindelse med de institutioner (daginstitution, skole), som barnet er i. Enkelte store kommuner har kommunale træningstilbud med ergoterapeuter og fysioterapeuter. Der er behov for systematisk koordinering af træningsindsatserne i forhold til andre indsatser, hvilket generelt ikke foregår i øjeblikket. Barnet og forældrene oplever derfor også, at der er mange professionelle involveret, at indsatserne foregår på forskellige matrikler og i forskellige regier, uden at der nødvendigvis er specialiseret viden tilstede hos de fagpersoner, de har kontakt til. Mangelfuld koordinering og sammenhæng er en betydelig belastning for forældrene i den forbindelse.

Den træning og fysioterapi, der i givet fald tilbydes personer med sjældne sygdomme bør finde sted med udgangspunkt i aktuelt bedste viden om de relevante og eventuelt helt specifikke fysiske funktionsnedsættelser, som følger af den sjældne sygdom og foregå i overensstemmelse med eventuelle nødvendige særlige hensyn og behov. Specifik viden samt den bedst mulige rutine og erfaring hos terapeuten vil således være både ønskelig og væsentlig i tilrettelæggelsen af tilbud af kvalitet i relation til den enkelte patient med en sjælden sygdom.

7.5 Specielt vedr. undervisning, uddannelse og beskæftigelse ved sjældne sygdomme.

For borgere med sjældne sygdomme er det vigtigt, at der på baggrund af foreliggende bedste viden foreligger så konkrete oplysninger som muligt om hvad den specifikke sjældne sygdom indebærer af funktionsevnenedsættelser, vanskeligheder og udfordringer for den enkelte, i relation til tilbud vedrørende undervisning, uddannelse og senere beskæftigelse.

For de sjældne sygdomme opleves dokumentationsbyrden pga. manglende viden og kendskab til den sjældne sygdom og dens følger også på disse områder at være stor, når der søges om støtte eller tildeling af ydelser. Ligesom det opleves belastende, når borgeren eller familien skal begynde forfra med at redegøre for den sjældne tilstand og dens følger ved kontakt med endnu en forvaltningsenhed. Der er således generelt behov for en styrkelse af det interne samarbejde på tværs af de

forskellige kommunale forvaltninger i relation til overgangene og borgerens sygdoms- og livsforløb.

Herudover er det behovet for konkret viden om den enkelte patients sjældne sygdom, prognose og funktionsevne, som er det gennemgående behov i relation til disse områder.

7.5.1 Undervisning

Børn og unge med sjældne sygdomme er omfattet af undervisningspligten og skal undervises i forhold til deres forudsætninger. Nogle børn og unge med sjældne sygdomme vil have behov for specialpædagogisk bistand og støtte, andre har behov for specialtilbud.

Den pædagogisk – psykologisk rådgivning (PPR) er en kommunal funktion med udgangspunkt i folkeskoleloven. PPR er organiseret forskelligt i kommunerne, men kerneopgaven er at yde pædagogisk- psykologisk rådgivning omkring børn og unge fra 0-18 år. PPR-funktionen varetages typisk af psykologer, men ikke nødvendigvis kliniske psykologer. Herudover kan der være audiologopæder og i nogle tilfælde fysioterapeuter eller ergoterapeuter tilknyttet PPR.

PPR har i forhold til børn til opgave at undersøge og vurdere behovet for fx. specialundervisning. PPR yder rådgivning om relevante muligheder for afhjælpning af undervisningsmæssige vanskeligheder. Beslutning om tildeling træffes af kommunen. Heller ikke PPR vil nødvendigvis besidde den relevante viden og erfaring om en given sjælden sygdom og dens følger.

7.5.2 Uddannelse

For unge med sjældne sygdomme er der vigtigt, at der sker afklaring og vejledning om mulighederne for at gennemføre en ungdomsuddannelse f.eks en gymnasial uddannelse, en erhvervsgrunduddannelse eller en særligt tilrettelagt ungdomsuddannelse. Ungdommens Uddannelsesvejledning vejleder unge under 25 år. UU skal have særligt fokus på børn og unge med særlige behov for vejledning, herunder også børn og unge med sjældne sygdomme, som kan have behov for særlig støtte til at gennemføre en ungdomsuddannelse. Det er i forbindelse med denne vejledning af unge med sjældne sygdomme vigtigt, at der foreligger konkret viden om hvad den specifikke sjældne sygdom indebærer af funktionsevnenedsættelser, vanskeligheder og udfordringer. Der er mulighed for unge med sjældne sygdomme, herunder ved udviklingshæmning at tage en uddannelse specielt tilrettelagt for unge med særlige behov.

7.5.3 Beskæftigelsesindsats

Den beskæftigelsesmæssige afklaring foretages med udgangspunkt i kommunens jobcenter og vil typisk omfatte afklaring af erhvervsevnen, hvis personen ikke kan tilknyttes arbejdsmarkedet på almindelige vilkår, endvidere særligt tilrettelagte rehabiliteringsforløb rettet mod beskæftigelse, herunder specialundervisning til voksne, og endelig eventuel tildeling af førtidspension.

7.6 Koordination og samarbejde på tværs af forvaltninger i kommunen

Som det fremgår, vil børn og unge med sjældne sygdomme og deres forældre ofte have kontakt til mange forskellige aktører i den kommunale organisation. Det kan eksempelvis være daginstitution, skole/SFO, PPR, handicap- og socialforvaltninger, den kommunale sundhedstjeneste, genoptræningscentret mv. Derudover kan der i det enkelte forløb yderligere være involveret eksterne fagpersoner f.eks. fra andre kommuner og/ eller specialiserede sociale tilbud som varetager specifikke opgaver.

Nogle har daglig kontakt, mens andre kun ser barnet med den sjældne sygdom ind i mellem og andre primært har kontakt til forældrene. Tilsvarende vil den voksne med en sjælden sygdom også kunne have kontakt med forskellige forvaltninger og aktører i den kommunale organisation.

I henhold til brugerundersøgelser (se kap. 8) oplever brugerne kontakten med kommunens forskellige instanser som meget stressende, og præget af manglende information, koordination og manglende indbyrdes samarbejde. Der er således betydeligt behov for tværgående koordination og at nogle i kommunen i det enkelte tilfælde påtager sig en ansvarlig koordinerende tovholderfunktion.

Et særligt opmærksomhedspunkt er derudover, at disse forskellige enheder i den kommunale organisation m.m. kan have medarbejdere med samme uddannelse, f.eks. fysioterapeuter og ergoterapeuter i genoptræningscenter, i PPR samt i specialinstitutioner/skoler. Samling af fagprofessionelle vurderinger og planer for indsatser for den enkelte i relation til de specifikke behov kan være hensigtsmæssigt for den rehabiliteringsindsats, der skal foregå.

Anbefalinger:

- At der skabes grobund for tværfaglige vidensmiljøer mhp. at sikre kontinuitet og vidensopsamling, herunder i højere grad at kunne samle ekspertise, så myndighedspersoner i forbindelse med sagsbehandling har adgang til relevant viden og rådgivning om de sjældne diagnoser og de funktionsevnenedsættelser, som er typiske for de enkelte sygdomme og handicap.
- At der sættes fokus på indgangen til kommunen og til adgangen til sociale støtteforanstaltninger.
- At der tilstræbes kontinuitet og stabilitet i samarbejdet mellem familier med sjældne sygdomme og deres kommunale sagsbehandlere og fagpersoner, herunder at der sættes fokus på behovet for en koordineret sagsbehandling i kommunen – gerne med én koordinerende sagsbehandler pr. familie, der kan være tovholder i forhold til de forskellige forvaltninger og afdelinger i kommunen samt eventuelt kontakten med sygehusvæsenet.
- At det ved overgangen fra barn, ung og til voksen sikres, at borgeren får den relevante og koordinerede sociale indsats, og at der særligt tages hånd om overførsel af viden, da netop manglende viden om de sjældne diagnoser og deres manifestationer kan risikere at medføre unødigt komplicerede sagsforløb.
- At der fokuseres på sammenhæng og helhed i indsatsen, herunder på raske søskendes trivsel og udviklingsmuligheder.

8 Ny struktur på det sociale område efter evaluering af kommunalreformen

8.1 Socialstyrelsens ansvar efter evalueringen – Den Nationale Koordination

Kommunalreformen skabte en ny organisering på en lang række områder. Hvor opgaverne før var delt mellem amter og kommuner, blev ansvaret bl.a. for det specialiserede sociale område samlet i kommunerne.

Samme organisering går igen på specialundervisningsområdet, hvor kommunerne overtog de amtslige specialskoler og fik mulighed for at overtage kommunikationscentre. Dog blev ansvaret for at drive og udvikle indsatsen på de meget specialiserede undervisningstilbud overført til regionerne.

Evalueringen af Kommunalreformen¹⁸ viser, at der siden kommunalreformen er sket en gradvis bevægelse hen imod øget inklusion af borgere i nærmiljøet, som var et af de tilsigtede mål. Men evalueringen påpeger også, at kommunerne ikke gør nok brug af specialiserede tilbud, og at der derfor kan være sket en u hensigtsmæssig afspecialisering. Evalueringen udtrykker også en bekymring for, om særlige faglige miljøer går tabt.¹⁹

Regeringen har derfor besluttet, at Socialstyrelsen fra og med 2014 skal have en ny rolle med at sikre koordination og faglig planlægning af den mest specialiserede indsats på det sociale område og specialundervisningsområdet, kaldet Den Nationale Koordinationsstruktur. Socialstyrelsen får med Den Nationale Koordinationsstruktur til opgave at skabe et nationalt overblik over den specialiserede indsats samt en systematisk vidensopbygning om indsatsen for de målgrupper, der har behov for en højt specialiseret social indsats, herunder mennesker med sjældne handicap. Formålet med dette er at forhindre u hensigtsmæssig afspecialisering. Målet er, at Den Nationale Koordinationsstruktur er fuldt implementeret i juli 2015.

Den Nationale Koordinationsstruktur vil få mulighed for at foretage centrale udmeldinger inden for områder og målgrupper, hvor det vurderes, at der er behov for øget koordination og planlægning for at sikre og videreudvikle specialiseret viden. Den første centrale udmelding bliver inden for specialundervisningsområdet og til borgere med kompleks erhvervet hjerneskade og forventes at komme i november 2014. Afgrænsningen af målgrupper for udmeldingerne er endnu ikke fastlagt, men det forventes, at mennesker med sjældne sygdomme vil være omfattet af den overvågning af området, der skal foregå. Økonomi- og Indenrigsministeriet har sideløbende hermed bestilt en kortlægning af organiseringen af de specialiserede tilbud i forhold til 5 definerede målgrupper – herunder de sjældne sygdomme, som forventes at kunne understøtte fremtidige tiltag.²⁰

¹⁸ Bedre Kvalitet og Samarbejde – Opfølgning på evaluering af Kommunalreformen, Regeringen, juni 2013, Kapitel 3, s. 8.

¹⁹ Bedre Kvalitet og Samarbejde – Opfølgning på evaluering af Kommunalreformen, Regeringen, juni 2013, Kapitel 3, s. 8.

²⁰ Tværgående kortlægning af organiseringen af specialiserede tilbud til fem målgrupper. Kortlægningen gennemføres af KORA i perioden jan. 2014 - marts 2016.

8.2 Regionernes ansvar

Med kommunalreformen overgik en række amtslige sociale tilbud til regionerne. Det drejer sig primært om specialinstitutioner/bosteder samt specialundervisnings-tilbud. .

Regionerne har ikke myndighedsansvar, men leverandøransvar dvs. forsyningspligt. De regionale tilbud finansieres af kommunerne via takstbetaling. På socialområdet varetager regionerne opgaver vedr. borgere med særlige behov i det omfang, kommunerne bestiller tilbuddene. Derudover driver regionerne de såkaldte lands- og landsdelsdækkende tilbud.

I relation hertil tilbydes specialrådgivning og varetages funktioner som VISO-leverandør mv. for enkelte højt specialiserede sociale tilbud til børn, unge og voksne med en sjælden diagnose. Tilbuddene er enten målrettet en enkelt målgruppe eller flere målgrupper med lignende problemstillinger.

8.3 Socialstyrelsens opgaver

Socialstyrelsens opgave er at bidrage til, at Folketingets socialpolitiske beslutninger bliver omsat til effektive sociale indsatser i kommunerne. Det sker gennem rådgivning i enkeltsager og ved at understøtte implementering i kommunerne.

I regi af Socialstyrelsen er der etableret to forskellige organer, der rummer indsatsen for mennesker med sjældne handicap /sygdomme. Rådgivningen i enkeltsager varetager VISO i Socialstyrelsen, mens kontoret for Kommunikationshandicap, Sjældne Handicap og Specialundervisning understøtter vidensudvikling og implementering i kommunerne.

8.3.1 Kontoret for Kommunikationshandicap, Sjældne Handicap og Specialundervisning

Socialstyrelsens kontor for Kommunikationshandicap, Sjældne Handicap og Specialundervisning²¹ bidrager til socialfaglig vidensudvikling på sjældneområdet. Fokus for vidensudviklingen er metoder og indsatser, som bidrager til at understøtte rehabilitering for borgerne. Kontorets opgave er at formidle denne viden til kommuner og beslutningstagere mhp. at den aktuelt bedste socialfaglige viden anvendes på sjældneområdet. Vidensudviklingen vil bl.a. ske via strategisk nationalt og internationalt samarbejde.

Kontoret varetager den socialfaglige vidensfunktion på sjældneområdet, der indtil 1. januar 2011, lå i Center for Små Handicapgrupper. Den vejlednings- og støttefunktion, CSH husede, blev i 2011 overført til en ny enhed i Socialstyrelsen, Team Sjældne Handicap, der blev nedlagt igen i foråret 2012. Siden da har der ikke eksisteret en særlig rådgivnings- og støttemulighed for borgere med sjældne handicap i offentligt regi. Specialrådgivningen varetages nu af VISO – også når det omhandler sjældne handicap.

²¹ <http://socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap>.

8.3.2 VISO²²

Den nationale videns- og specialrådgivningsfunktion, VISO i Socialstyrelsen, har som primær opgave at yde gratis, landsdækkende specialrådgivning til kommuner, borgere og specialtilbud, når der er behov for supplerende ekspertise, viden og erfaring. VISOs rådgivning og udredning varetages af et nationalt netværk af faglige specialister, der besidder specialiseret viden inden for det sociale område og specialundervisningsområdet.

VISO udfører tre typer af rådgivningsydelser:

Rådgivningstype	Indhold
Rådgivning til borgere, Kommuner og specialtilbud	VISO tilbyder et individuelt tilrettelagt rådgivningsforløb som et supplement til den kommunale rådgivning og indsats
Rådgivning om grupper	VISO rådgiver om indsatser, der kan bidrage til at kvalificere kommunens videre arbejde med en afgrænset gruppe af borgere med samme problemstilling
Udredning	VISO kan bistå med en afdækning og beskrivelse af borgerens situation, hvis en kommunal forvaltning anmoder om en udredning. På specialundervisningsområdet yder VISO alene bistand til kommunens udredning.

VISO har ikke myndighedsansvar og kan derfor ikke pålægge kommunerne at træffe konkrete afgørelser eller at ændre allerede eksisterende afgørelser inden for det sociale område. Kommunerne er ikke forpligtet til at søge rådgivning hos VISO, men har det som mulighed.

1. juli 2014 overtager VISO endvidere ansvaret for at tilvejebringe den specialrådgivning, der i dag varetages af de lands- og landsdelsdækkende tilbud. Tilbuddenes målgruppe er bl.a. børn, unge og voksne med komplekse kommunikationshandicap herunder sjældne handicap.

8.3.3 VISO-leverandører

VISOs landsdækkende netværk har specialiseret viden og kompetencer i relation til socialpsykologiske og socialpædagogiske problemstillinger på det sociale område og specialundervisningsområdet.

VISO faciliterer både faste netværk og kan ad hoc nedsætte faglige netværk efter behov. VISO-Specialisterne med viden omkring de sjældne målgrupper indgår pt. i et nyopstartet ad hoc netværk under VISO. Enkelte har lang erfaring med specialrådgivning omkring enkelte sjældne målgrupper, eksempelvis Spielmeier-Vogt teamet, som er nævnt nedenfor. Andre leverandører er bosteder, der eksempelvis

²² Læs mere om VISO her: <http://www.socialstyrelsen.dk/viso>

har en beboer med Prader-Willi syndrom boende, og derfor har nogle erfaringer. Formålet med netværket er at sikre videns- og erfaringsudveksling.

Et eksempel på en VISO-leverandør, der har en helt særlig specialistviden omkring en sjælden sygdom er Spielmeyer-Vogt teamet. Teamet har til huse på Synscenter Refsnæs. Teamets opgaver er at yde rådgivning og vejledning til børn og unge med Spielmeyer-Vogt sygdommen og deres familie samt rådgive myndigheder i planlægningen af sociale indsatser. Teamets mål er at forbedre indsatsen for familier og børn med Spielmeyer-Vogt sygdom ved at:

- *Indsamle og formidle viden om sygdommen og dens konsekvenser*
- *Udarbejde modeller og metoder til at arbejde med sjældne fremadskridende sygdomme*

Teamet består af en socialrådgiver, to pædagogiske konsulenter og en forældrerepræsentant. Hertil kommer tilknyttet psykolog og speciallæge fra den højt specialiserede funktion i sygehusvæsenet ved Center for Sjældne Sygdomme AUH.

Der er pt. 23 Spielmeyer- Vogt patienter i alt i Danmark.²³

8.4 Den uvildige konsulentordning på Handicapområdet (DUKH)²⁴

Den uvildige konsulentordning på Handicapområdet, DUKH, rådgiver om handicapkompenserende ydelser i sager mellem en borger og typisk en kommune. DUKH er en uvildig part i sagen og er organiseret som selvejende institution under Ministeriet for Børn, Ligestilling og Sociale forhold. Formålet med DUKHs virke er at medvirke til at styrke retssikkerheden for mennesker med handicap.

DUKHs rådgivningstilbud kan benyttes af både borgere (også pårørende) og myndigheder. Der gives rådgivning og vejledning i sager, der måske er gået i hårdknude, eller hvor borgeren føler sig uretfærdigt behandlet. Der gives dog ikke rådgivning til kommunale sagsbehandlere, der ønsker vejledning om regler og regelfortolkning. Kommunale sagsbehandlere kan hente rådgivning hos andre instanser, herunder Ankestyrelsens hotline.

Den viden og de erfaringer, der oparbejdes i DUKH, formidles i artikler, på nettet og gennem en omfattende foredrags- og kursusvirksomhed.

Blandt DUKHs publikationer er lovguider til borgeren, som giver et overblik over de mest grundlæggende regler inden for forskellige emner, f.eks. merudgifter og tabt arbejdsfortjeneste. Emnerne er udvalgt på baggrund af DUKHs erfaringer for, hvor det ofte går galt i samarbejde mellem borger og myndighed. Se DUKH's lovguider her: <http://www.dukh.dk/om-dukhh/info-foldere/borgerguider>>

²³ Ifølge Spielmeyer-Vogt teamets opgørelse 2014.

²⁴ Læs mere om DUKH her: <http://www.dukh.dk/>

9 Behovet for koordination og sammenhæng i indsatsen

9.1 Brugernes oplevelser

En undersøgelse fra 2005²⁵ viste, at fire ud af fem personer med en sjælden sygdom får tildelt en eller flere ydelser efter serviceloven. Samme undersøgelse viser, at kontakten til socialforvaltningen er noget af det, der stresser familierne allermost og opleves som vanskeligt, fordi diagnosen er sjælden og problemerne og funktionsevnededsættelserne dermed er ukendte for systemet.

Samme undersøgelse viser, at patienter med sjældne sygdomme i meget vidt omfang oplever selv at skulle fungere som koordinatore i deres samlede forløb. Således oplever halvdelen af patienter med sjældne sygdomme, at deres sociale og sundhedsmæssige støtte ikke er velkoordineret og ¾ oplever selv at være hovedperson i koordinationsindsatsen.

I henhold til samme undersøgelse brugte de sjældne børnefamilier i gennemsnit 5,3 timer om måneden på ansøgninger og anden kontakt til socialforvaltningen og i øvrigt ni timer om måneden på kontakt til sundhedsvæsenet. Ni ud af 10 forældre havde kontakt til forskellige sagsbehandlere og i gennemsnit havde familierne kontakt til 4,8 sagsbehandlere på samme tid. Børn med stærkt nedsat funktionsevne skiftede i gennemsnit sagsbehandler hver 11. måned. Forældre til børn med stærkt nedsat funktionsevne skulle i gennemsnit have revurderet deres situation med henblik på at ændre indsatsen hver 26. dag.

En lille interviewundersøgelse med pårørende og borgere med sjældne diagnoser udgivet af patientparaplyorganisationen Sjældne Diagnoser i 2014 bekræfter dette billede²⁶.

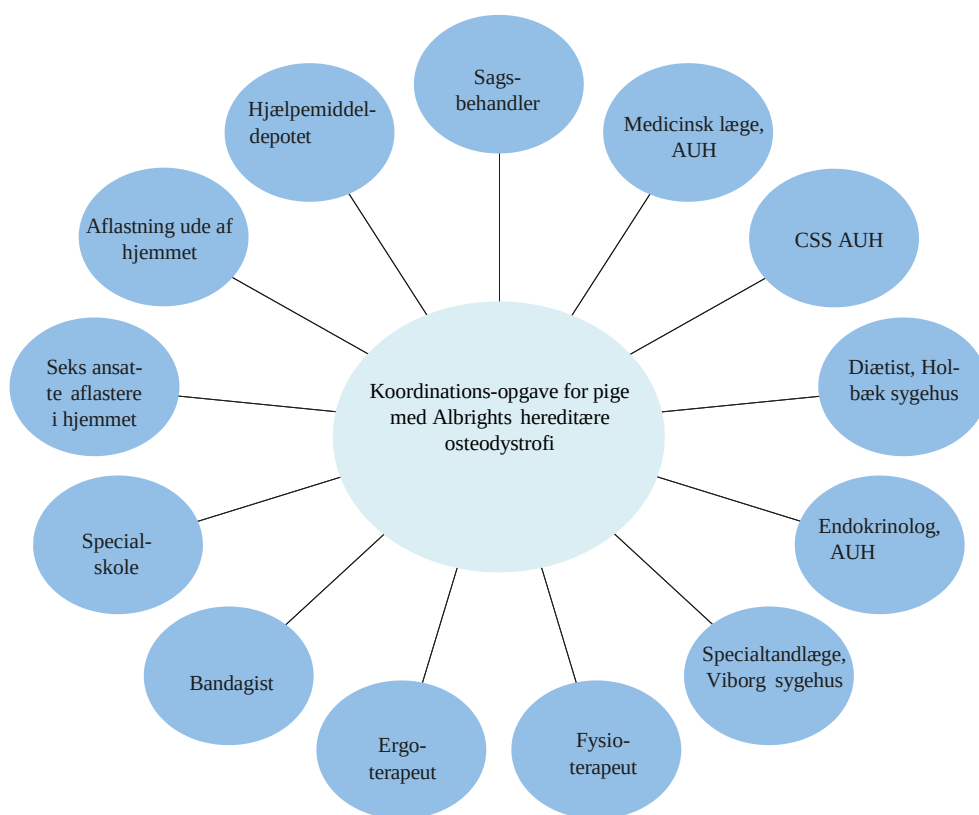
Det fremgår her, at indgangen til at få hjælp og støtte fra kommunen kan være et problem. Familierne bliver ofte først sent opmærksomme på mulighederne for at få støtte fra kommunen og der opleves stor ugenomsigtighed i sagsbehandlingen og i forhold til hvilke støttemuligheder der findes. Sjældenheden betyder også, at standardprocedurerne ikke fungerer f.eks. ved indhentning af information om helbreds-tilstanden, hvor sagsbehandler typisk henvender sig til praktiserende læge og ikke den behandlende sygehusenhed, hvilket medfører mange misforståelser og forsinkelser. Familierne oplever selv at skulle formidle oplysninger fra relevante specialinstanser og at blive mødt med mistro og manglende anerkendelse af deres behov. Dette tilskriver familierne i særlig grad skyldes, at sagsbehandlerne intet kendskab har til deres sygdom og følgerne af denne.

²⁵ Sjældne Diagnoser: "Støtte og rådgivning i hverdagen. En undersøgelse af den sociale indsats overfor familier med sjældne diagnoser" (2005) af Steen Bengtsson, Socialforskningsinstituttet. Knap 1.000 familier med sjældne sygdomme og handicap deltog i undersøgelsen.

²⁶ Sjældne Diagnoser: "Det er de stærke, der overlever" (2014)

En interviewundersøgelse af 11 sjældne familiers oplevelser af en hverdag i tæt kontakt med sygehusvæsenet og det sociale system.

Nedenstående figur illustrerer de forskellige kontakter en familie skal håndtere.



Familierne i interviewundersøgelsen oplever bl.a., at sagsbehandlerne stiller spørgsmålstejn ved rigtigheden af den information, de giver. Familierne vurderer, at det manglende kendskab til de sjældne diagnoser bevirker, at kravet til dokumentation i forbindelse med ansøgninger til kommunen øges. Det er noget af det, familierne beskriver som mest udfordrende i forholdet til kommunen.

Herudover er det et særligt problem, at der ofte skiftes sagsbehandler hvorved kontinuiteten og det opbyggede vidensgrundlag forsvinder. Generelt klages over lange sagsbehandlingstider, behov for ankesager og inddragelse af det politiske niveau.

Familierne i interviewundersøgelsen brugte gennemsnitligt 25 timer om måneden på kontakten til social- og sundhedsområdet, hvor kontakten til socialområdet fylder mest. Ikke blot tidsforbruget er fortsat i 2014 højt. Antallet af forskellige kontakter er ligeledes højt. Typisk har familierne aktuelt kontakt til over 10 forskellige kontaktpunkter i social- og sundhedsområdet, som de ofte selv skal koordinere imellem. De patienter, der er tilknyttet et af de specialiserede Centre for Sjældne Sygdomme, er generelt tilfredse, fordi der her findes fagpersoner med viden om diagnosen, og der tilbydes koordination af kontrol og behandling. Dog er der stor efterspørgsel på at få mere socialrådgiver og psykologstøtte tilknyttet centrene.

En anden undersøgelse har vist, at forældre til børn med sjældne sygdomme er mere udsat for psykiske stressreaktioner som angst, depression og PTSD end forældre

til børn med almindelige handicap. Disse reaktioner kan generelt medføre betydelig mistrivsel i hele familien.²⁷

9.2 Koordination, viden og samarbejde på tværs af sektorer

Som det fremgår har personer med sjældne sygdomme ofte en stor berøringsflade med forskellige dele af både social- og sundhedsvæsenet på flere forskellige niveauer. Denne situation kan være yderst kompleks for alle involverede. Der bør derfor være fokus i alle sektorer på at sikre det fornødne samarbejde og koordinati-on samt relevant erfaringsudveksling, når diagnosen er sjælden. Det er essentielt for at kunne yde den rette rådgivning, vejledning og støtte samt sikre sammenhæng i forløbet og indsatsen for borgeren med en sjælden sygdom.

For de fleste af de sjældne sygdomme er den sundhedsfaglige indsats central og væsentlig, men der kan være mange helbredsmæssige funktionsindskrænkende følger, som forudsætter en omfattende, langvarig og kontinuerlig indsats fra social- og undervisningsområdet til etablering og opretholdelse af en efter omstændighederne bedst mulig livskvalitet og funktionsevne.

En diagnostisk afklaring vil sædvanligvis altid være et positivt bidrag for patienten og de pårørende til at håndtere sygdommen og følgerne af denne. Også selvom der ikke aktuelt findes eller er udsigt til effektiv behandling vil symptomer imidlertid bedre kunne lindres eller følgetilstande forebygges, når diagnosen kendes. Afgø- rende for den konkrete livskvalitet og funktionsmulighed vil her ofte være den re- habiliterende og sociale understøttende indsats. Selve indsatsen vil ikke altid være unik for den enkelte, men viden om de særlige forhold og prognosen vil være væ- sentlig for tilrettelæggelsen, karakteren og omfanget af indsatserne.

Indsatserne vil ofte skulle være livslange med skiftende problemer og udfordringer over tid. Det gælder indsatsen i sygehusvæsenet såvel som på det kommunale om- råde. Der vil ofte være tale om parallelle forløb hvor løbende samordning og tvær- sektoriel koordination er væsentlig.

Ansatte på sundheds-, social-, undervisnings, og arbejdsmarkedsområdet, som ar- bejder med borgere med sjældne sygdomme, skal være klar over, hvor de kan søge relevant information og relevant rådgivning om typiske funktionsevnenedsættelser ved de sjældne sygdomme, når de kommer i kontakt med en borger med en sjælden sygdom i deres arbejde. Let adgang til valid generel information om sjældne syg- domme er således vigtig, men ikke altid tilstrækkelig.

I de højt specialiserede behandlingsmiljøer, jf. kapitel 4., findes stor viden om de sjældne diagnoser og dét at leve med dem. Det er vigtigt at denne viden systema- tisk bringes i spil i forhold til det sociale område på en hensigtsmæssig måde.

Behovet for rehabiliteringsindsatser vil ofte være tæt forbundet med den enkeltes specifikke diagnose. Dette forudsætter således ofte videreformidling af en special- viden, som det kan være vanskeligt at få tilbudt uden for de højtspecialiserede cen- terfunktioner.

²⁷ Posttraumatic stress disorder and psychosocial distress in children with chronic disease and their families: Risk and resilience factors. Drífa Björk Guðmundsdóttir, Ph.D. Thesis, January, 2009

Det er samtidigt vigtigt, at de informationer fra sygehusvæsenet som stilles til rådighed for de øvrige sektorer forstås og kan anvendes relevant og hensigtsmæssigt i rehabiliteringsindsatsen på det kommunale social- og undervisningsområde. Også i relation til kommunernes opgaver på sundhedsområdet bør relevant viden nyttiggøres med henblik på at etablere tilbud af kvalitet for borgere med sjældne sygdomme, bl.a. via de genoptræningsplaner som sygehusvæsenet er forpligtet til at fremsende til kommunen efter udskrivning fra sygehus. Tilsvarende er det væsentligt, at informationer fra social- og undervisningsområdet medtages i det samlede forløb i sygehusvæsenet.

I relation til behovet for koordination og sammenhæng i indsatsen bliver der også peget på behovet for bedre koordination internt i sygehusvæsenet og internt mellem de forskellige instanser på det kommunale område.

Det kan i ovennævnte undersøgelser konstateres, at de patienter, der er tilknyttet et af de højtspecialiserede centre for sjældne diagnoser generelt er tilfredse, fordi der her findes fagpersoner med viden om diagnosen, og der tilbydes koordination af kontrol og behandling. Dog må det bemærkes, at der er stor efterspørgsel på at få psykologhjælp og mere socialrådgiverbistand i tilknytning til centrene.

De to Centre for Sjældne Sygdomme på hhv. Rigshospitalet og Århus Universitets-hospital oplever også, at der i dag er et udækket behov for psykologisk og pædagogisk udredning og rådgivning samt socialrådgiverbistand. Dette gælder såvel for patient og familie som fra daginstitutioner, skole og i nogle tilfælde arbejdsplads.

Centrene oplever således, at patientforløbene er præget af tunge socialmedicinske problemstillinger, hvor kommunerne har svært ved at løfte opgaven uden vejledning fra centrene. Centrene finder en hensigtsmæssig løsning herpå kan være styrkelse af centrenes muligheder for rådgivning bl.a. fra psykolog- og socialrådgiverfunktioner på centrene. Samtidig efterlyses en større dialog med kommunerne med henblik på at aftale mere rationelle arbejds- og beslutningsgange.

Fra kommunal social side efterspørges omvendt ofte lettere adgang til rådgivning og konsultative funktioner fra de to Centre for Sjældne Sygdomme.

Konklusionen er, at informationsudveksling, koordination samt samarbejde og tværsektorielle indsatser er essentielle i forhold til at kunne yde den rette rådgivning, vejledning og støtte og de rette tilbud samt sikre sammenhæng i forløbet og indsatsen for personer med sjældne sygdomme.

9.3 Sundhedsaftaler

Sundhedsaftalen indgås mellem regionsrådet og kommunalbestyrelserne i regionen og bidrager til at sikre sammenhæng og koordinering i de patientforløb, der går på tværs af sygehuse, almen praksis og kommuner, så den enkelte patient og borger modtager en indsats, der er sammenhængende og af høj kvalitet uanset antallet af kontakter eller karakteren af den indsats, der er behov for.

Sundhedsaftalen sikrer primært koordination på tværs af sundhedsområdet, men den er samtidig en oplagt ramme for at sikre sammenhæng i indsatsen mellem sundhedsområdet og andre tæt forbundne områder, herunder social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet.

Patienter med sjældne sygdomme er en patientgruppe, hvor der er udfordringer i forhold til at sikre kvalitet og sammenhæng i tværsektorielle forløb. Sundhedsaftalen skal således have fokus på at håndtere de problemstillinger, som patienter med sjældne sygdomme må forventes at opleve i tværsektorielle forløb.

Den nye vejledning, som er gældende for tredje generation af sundhedsaftaler (2015-2018) fastlægger nye indsatsområder og har bl.a. fokus på at sikre sammenhæng for patienter, som har samtidige forløb i flere sektorer, som det typisk er gældende for patienter med sjældne sygdomme.

Sundhedsaftalen omfatter aftaler på fire obligatoriske indsatsområder: 'Forebyggelse', 'Behandling og pleje', 'Genoptræning og rehabilitering' samt 'Sundheds-it'. Særligt indsatsområdet 'Genoptræning og rehabilitering' er relevant for patienter med sjældne sygdomme. Det overordnede formål med dette indsatsområde er, at borgere med nedsat funktionsevne tilbydes sammenhængende rehabiliteringsforløb af høj faglig kvalitet, ligesom aftalen skal understøtte sammenhæng i behandlings- og rehabiliteringsindsatser.

Sundhedsaftalen på de enkelte indsatsområder skal tage udgangspunkt i en række tværgående temaer: 'Arbejdsdeling og samarbejde, herunder videndeling og sundhedsfaglig rådgivning imellem sektorer', 'Koordination af kapacitet', 'Inddragelse af patienter og pårørende', 'Lighed i sundhed' samt 'Dokumentation, forskning, kvalitetsudvikling og patientsikkerhed'.

I forhold til patienter med sjældne sygdomme bør det sikres, at sundhedsaftalen omfatter de problemstillinger, som giver særlige udfordringer i det konkrete tværsektorielle samarbejde.

Det kan bl.a. være:

- Hvordan patienter med sjældne sygdomme sikres en tværfaglig udredning af deres funktionsevne
- Hvordan patienter med sjældne sygdomme sikres en sammenhængende behandlings- og rehabiliteringsindsats af høj kvalitet
- Hvordan regioner, kommuner og praksissektor kan søge rådgivning, dialog og samarbejde hos hinanden og dele viden på relevante områder i forbindelse med både konkrete patientforløb og generelle problemstillinger
- Hvordan regioner og kommuner kan understøtte en fortsat kvalitetsudvikling og kvalitetssikring af de enkelte ydelser og af den tværgående indsats.

Regioner og kommuner kan i relation hertil eventuelt vælge at samle aftaler om samarbejdet ift. patienter med sjældne sygdomme i en konkret samarbejdsaftale i regi af sundhedsaftalen.

Anbefalinger:

- At hensigtsmæssig specialiseret viden og kompetencer på social- og undervisningsområdet i forhold til de mest komplicerede sjældne handicapgrupper/ sjæld-

ne sygdomme, sikres gennem Socialstyrelsens Nationale Koordinationsstruktur.

Arbejdsgruppens anbefalinger – den tværsektorielle indsats:

- At der sikres let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid og opdateret viden om sjældne tilstande.
- At der fokuseres på sammenhæng i patientforløb undervejs gennem udredning, behandling, efterforløb, rehabilitering og evt. palliation imellem sundhedsvæsenet og socialområdet. Der vil ofte være tale om langvarige evt. livslange parallelle forløb.
- At relevant information deles på tværs af sektorer, forvaltningsområder og aktører under hensyntagen til gældende lovgivning om tavshedspligt m.m.
- At der fokuseres på at indsamle viden om vellykkede tværfaglige og koordinerede indsatser mellem alle relevante aktører på området, herunder muligheden for etablering af nye opgavefordelinger og tværgående samarbejde mv. (fx som Spielmeier-Vogt teamsamarbejdet).
- At der sikres kontinuerlig udvikling af fagprofessionel viden og kompetence som beskrevet i kap.11.
- At regioner og kommuner sikrer, at sundhedsaftalen omfatter relevante problemstillinger, ift. sammenhæng og høj kvalitet i rehabiliteringsindsatsen, samt sammenhæng i behandlings- og rehabiliteringsforløb, hvilket bl.a. vil komme borgere med sjældne sygdomme til gode.
- At myndighedspersoner, der skal belyse og træffe afgørelse om støtte til sjældne borgere så vidt muligt forpligtes til at opsøge relevant viden og anvende denne i sagsbehandlingen.

10 Information og videndeling

Adgang til let forståelig, dansksproget information om den enkelte sjældne diagnose er af stor vigtighed for både personer med sjældne sygdomme og fagfolk.

For patienter og pårørende er viden og information en forudsætning for at kunne forholde sig til at skulle leve med en alvorlig kompleks sygdom. At have adgang til den mest aktuelle viden om sygdommens forløb, prognose og særlige forhold er et vigtigt element i at håndtere sygdommen. Også viden og information om implikationer i forhold til sociale, uddannelsesmæssige og andre forhold er med til at tegne en samlet ramme om livet med en sjælden sygdom.

For fagfolk, f.eks. socialrådgivere, pædagoger og andre, er information nødvendig for på kort tid at kunne sætte sig ind i en given tilstand og de mulige implikationer heraf. Informationen har betydning for sagsbehandling, undervisning samt støtte og vejledning.

Læger og andet sundhedspersonale har også gavn af hurtig og nem adgang til en kortfattet sygdomsbeskrivelse og karakteristiske symptomer ved sjældne sygdomme. Information og viden er bl.a. en forudsætning for relevante henvisninger mv. i sundhedsvæsenet.

Internettet byder på en rig mængde af oplysninger og kilder om sygdomme og handicap. Det giver muligheder, men er også problematisk idet kvaliteten af informationen er svingende.

Valide informationer er således væsentlige. Når det handler om sjældne sygdomme er der endvidere den særlige udfordring, at der ofte kun eksisterer lidt reel viden om den enkelte sygdom, sygdommens forløb, hvordan det er at leve med den og de sociale implikationer af sygdommen.

10.1 Diagnosebeskrivelser

Diagnosebeskrivelser af sjældne sygdomme har været og er et centralt element i informationen om sjældne sygdomme og handicap i Danmark. Der findes også andre nationale og internationale kilder om sjældne sygdomme og handicap, men der findes ikke én samlet indgang til hverken den danske eller den internationale viden om sjældne sygdomme og handicap.

Gennem mange år har Center for Små Handicapgruppers (CSH) diagnosebeskrivelser udgjort grundstammen i dansksproget information om sjældne sygdomme og handicap til læg- og fagfolk. Arbejdet med diagnosebeskrivelserne blev startet omkring 1990. Beskrivelserne har været forankret i CSH til og med 2010. Pr. 1. januar 2011 blev CSH fusioneret ind i Socialstyrelsen, jf. kapitel 8, herunder også opgaven med at udarbejde og vedligeholde diagnosebeskrivelserne. Socialstyrelsen tilkendegav imidlertid tidligt i arbejdsgruppens arbejde, at man ikke fandt, at arbejdet med diagnosebeskrivelserne fremover kunne varetages i regi af Socialstyrelsen, idet man savnede den sundhedsfaglige ekspertise.

På baggrund heraf og i relation til de problemer arbejdsgruppen i øvrigt fandt, der var omkring diagnosebeskrivelserne blev der nedsat en underarbejdsgruppe med den opgave at vurdere diagnosebeskrivelserne, at overveje muligheder for at sikre vedvarende tilgængelig dansksproget information, og at overveje mulighederne

vedrørende den fremtidige varetagelse af denne opgave. Gruppens overvejelser er gengivet i bilag V.

Underarbejdsgruppen konstaterede, at der foreligger godt 400 diagnosebeskrivelser indeholdende information om både sundhedsfaglige, sociale og andre forhold.

Sundhedsfagligt indeholder beskrivelserne information om de vigtigste symptomer, prognose, oplysninger om eventuelle behandlingsmuligheder og den anslåede forekomst af antal tilfælde af den pågældende sygdom i Danmark.

Herudover indeholder en del af beskrivelserne oplysninger om socialfaglige og andre emner. F.eks. kan det være vurderet hvilke sociale tiltag, der kan komme på tale ved en given diagnose, idet de sociale tiltag dog altid beror på en individuel vurdering, som foretages af kommunen på baggrund af eksempelvis en lægelig udredning. Endelig indeholder beskrivelserne i videst mulige omfang links til:

- Yderligere viden på enten dansk, svensk, norsk eller engelsk.
- Oplysninger om hvor man kan få mere lægefaglig viden om sygdommen.
- Kontaktmuligheder. Dvs. link til patientforening eller link til Sjældnetværket, hvorigennem der er mulighed for at komme i kontakt med ligestillede.

De vigtigste målgrupper for diagnosebeskrivelserne er borgere med sjældne sygdomme og deres fagfolk. Socialstyrelsen angiver, at den klart største gruppe af fagfolk, som benytter beskrivelserne kommer fra socialområdet i kommuner, regioner, Socialministeriet, specialinstitutioner og bosteder. Andre faglige brugere er fra bl.a. sundheds-, uddannelses- og arbejdsmarkedsområdet. Der findes ikke egentlig statistik på området.

Undergruppens gennemgang af diagnosebeskrivelserne har vist omfattende kvalitetsproblemer, bl.a. er mindre end halvdelen af beskrivelserne lægefagligt kvalitets sikrede og under en 1/3 af beskrivelserne er opdateret inden for de seneste fire år. Der er endvidere store forskelle i indhold og form. Da beskrivelserne er helt centrale i den dansksprogede informationsindsats til både fagfolk og patienter/pårørende om sjældne sygdomme, er det afgørende vigtigt, at disse er relevante og valide samt at diagnosebeskrivelserne løbende kan opdateres, kvalitetssikres og videreudvikles.

10.2 Andre videnskilder

Der er en række danske videnshavere omkring sjældne sygdomme. Det er de specialfunktioner, centre og behandlingsmiljøer, der er etableret for sjældne sygdomme samt Sundhedsstyrelsen, Socialstyrelsen og VISO-leverandørerne og endvidere de frivillige foreninger på området.

Herudover findes en række videnskilder, der kan tilgås på internettet. Nationalt er der beskrivelser af sjældne sygdomme på bl.a. på patientforeningernes hjemmesider, netdoktor.dk og sundhed.dk. På sidstnævnte portal findes både en lægehåndbog og en patienthåndbog indeholdende en del diagnosebeskrivelser, hvor både sundhedsfaglige og andre informationer er samlet. Se link:

<https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/om-laegehaandbogen/>

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser har på sin hjemmeside et afsnit om ”Veje til Viden ” under udvikling. Hertil kommer en række internationale kilder.

10.2.1 Rarelink

På nordisk plan findes rarelink.dk, som er en samling af nordiske links til information om sjældne sygdomme, målrettet både patienter/pårørende og fagfolk www.rarelink.dk. Ideen er, at det enkelte deltagerland lægger sygdomsbeskrivelser og information fra egen national hjemmeside ind på Rarelink.

I Norge og Sverige stiller flere institutioner information om sjældne sygdomme og handicap til rådighed herunder:

- Ågrenska, som er det svenske uddannelsescenter for sjældne familier og deres fagfolk, www.agrenska.se
- Den svenske nationale funktion for samordning, koordinering og informationsformidling omkring sjældne sygdomme, www.nfsd.se
- Frambu, som er et norsk uddannelses- og kompetencecenter for sjældne familier og fagfolk, www.frambu.no.

10.2.2 OrphaNet

Orphanet er en fælles europæisk portal, som indeholder en lang række informationer om sjældne sygdomme, liste over lægemidler til sjældne sygdomme, videnscentre, behandlingssteder og forskning mv. primært målrettet fagfolk bl.a. på engelsk og fransk. Orphanet har gennem en årrække været støttet af EU og udgør en vigtig informationskilde i international sammenhæng og på EU – plan.

Der deltager ca. 40 lande i Orphanet. Det Franske koordinatonsteam er ansvarlig for infrastruktur, drift og kvalitetskontrol af informationerne om sygdomme, klassifikationer mv.

Udgangspunktet herfor er, at nationale orphanet- teams eller koordinatore har ansvar for indsamling af information om bl.a. ekspertcentre, laboratorier, forskning og patientorganisationer i deres land. Dette forudsættes at foregå iht. Orphanets fastlagte standardprocedurer.

Orphanet tilbyder bl.a. følgende:

- En oversigt over sjældne sygdomme og en klassifikation af sjældne sygdomme
- En encyklopædi om sjældne sygdomme (rare diseases) på fransk og engelsk
- En oversigt om orphan medicinal products på forskellige udviklingsstadier
- Information om ekspertklinikker, laboratorier, forskningsprojekter, kliniske forsøg, registre, netværk, teknologiske platforme og patientorganisationer
- Diagnoseassistance ved søgning på tegn og symptomer
- Et nyhedsbrev og en rapportserie.

Forudsætningen for relevant og fuldgældig information vedr. det enkelte land bl.a. om nationale ekspertcentre, projekter mv. afhænger af den nationale indrapportering.

10.2.3 EURORDIS

Den europæiske sjældne-patientorganisation EURORDIS har i efteråret 2013 introduceret en info-hub, som sigter mod at samle en række links til kvalitetsinformation om sjældne sygdomme og handicap, se <http://www.eurordis.org/rare-disease-information>

10.2.4 Lægefaglige informationsdatabaser

For læger findes engelsksprogede sites med information, f.eks. Gene Reviews.org, PubMed.org, og OMIM.org. Der findes endvidere talrige andre faglige sundhedsvidenskilder af høj kvalitet, som kan anvendes af professionelle i det daglige arbejde med patienter fortrinsvis for eksperter/ specialister. Det er ikke umiddelbart muligt at udarbejde en komplet liste.

10.3 Arbejdsgruppens konklusion

Arbejdsgruppen vurderer at let tilgængelige valide dansksprogede diagnosebeskrivelser er et vigtigt redskab for såvel patienter med sjældne sygdomme og deres pårørende som for fagfolk til at opnå hurtigt overblik over en given sjælden diagnose og implikationerne deraf. Der findes ikke andre dansksprogede kilder, som på samme måde kan opfylde dette behov.

Det er således vigtigt, at der foreligger en robust og velfungerende organisation omkring diagnosebeskrivelserne, idet ajourført relevant og valid let tilgængelig information vurderes at være afgørende for sikring af kvalitet i indsatserne vedr. sjældne sygdomme.

Det anbefales derfor:

- At diagnosebeskrivelserne kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år.
- At der sikres en mekanisme for regelmæssig vurdering og ajourføring.
- Diagnosebeskrivelserne incl. ressourcer overføres fra Socialstyrelsen til en platform i et stærkt, bæredygtigt og robust sundhedsfagligt miljø med mulighed for socialfagligt input.
- At der tages initiativ på relevant niveau mhp. en realisering heraf som led i implementering af den nationale strategi.
- Herudover anbefales - bl.a. i lyset af de pågående EU-aktiviteter på området og muligheder og udfordringer i relation til patientmobilitetsdirektivet, en konsolidering af den danske informationsindsats i relation til EU-aktiviteter på området ved:
 - Dansk deltagelse i Orphanet-samarbejdet.
 - At der generelt bl.a. i regi af de to centre i sygehusvæsenet arbejdes hen imod at etablere et mere samlet overblik over relevante videnskilder nationalt og internationalt.

11 Empowerment, patientuddannelse og patientorganisationer

11.1 Empowerment og sjældne sygdomme

I 2001-redegørelsen identificeredes brugernetværk og –organisationer som en central kilde til viden om, hvorledes sjældne sygdomme ytrer sig i dagligdagen, variationen i livssituationen og håndteringen af denne samt familiens og de pårørendes situation. Redegørelsen identificerede således brugernetværk og –organisationer som væsentlige aktører, men indeholdt ingen egentlige anbefalinger om det konkrete samarbejde og samspil mellem offentlige sundhedstilbud og disse aktører fra-sæt en anbefaling om kontakt mellem de to foreslåede centre for sjældne sygdomme og brugerorganisationerne. Siden er brugerinvolvering blevet en naturlig og integreret del af virksomheden.

Empowerment er et centralt begreb i relation til rehabilitering af patienter med sjældne sygdomme, idet disse patienter oplever særlige problemstillinger, der kan stille store krav til deres egen og pårørendes evne til selv at tage hånd om deres situation. Der er ofte en stor forsinkelse til at få en diagnose, og når den rette diagnose er stillet kan behandlingsmulighederne vise sig at være begrænsede.

Dertil kommer, at der meget ofte kun findes begrænset viden om sygdommene, og hvordan man lever med dem. Mange sjældne sygdomme er karakteriseret ved at være komplekse, hvilket kan gøre det nødvendigt med kontakt til mange forskellige fagfolk og fagmiljøer, ofte også på tværs af sektorgrænser. Sådanne mangeartede kontakter stiller store krav til patienters og pårørendes egen evne til koordination, mestring og overblik.

Da der generelt er begrænset viden om sjældne sygdomme spiller erfaringsbaseret viden fra andre i samme situation en meget stor rolle. Bl.a. når der kommer bedre behandlinger kan livsperspektivet blive ændret og dermed opstår nye og hidtil ukendte problematikker – såkaldte første generationsproblematikker. Patienter med sjældne sygdomme og deres pårørende har i særlig grad behov for at mødes med andre i samme situation for at hente støtte, udveksle erfaringer og praktisk viden.

Begrebet empowerment har gennem de seneste år vundet stadigt større indpas og kan defineres som “the process of increasing individuals or groups ability to make informed choices and to transform those choices into actions and outcomes.”

Effekten af empowerment beskrives således: “As a result of empowerment, patients with rare diseases have in many cases played an active and instrumental role in determining research projects and shaping health care policy. In addition, empowerment may result in better management of the daily needs of patients and better compliance with care protocols, in coping with the associated psychological conditions and in improving social inclusion. Promotion of education and of work participation is also important actions to foster the psychological development of rare disease patients and their families.”

Empowerment kan forstås på flere niveauer: Individ- og familieniveau, forenings- og paraplyniveau samt samfundsniveau. Alle niveauer kan spille en væsentlig rolle for patienter med sjældne sygdomme.

Det handler om bl.a. at reducere afmagt og styrke egenkontrol og mestring i forhold til egen situation og herunder ikke mindst adgang til at deltage i beslutninger om eget liv.

På individniveau kan *empowerment* styrke patientens/omgivelsernes evne til egenomsorg og til mestring af livet med en sjælden sygdom. Heri indgår som væsentlige elementer adgangen til netværk til andre i samme situation, adgang til information om sygdommens natur og mulige forløb, og adgang til viden om støttemuligheder, rådgivning og samarbejde med fagprofessionelle.

På forenings- og paraplyniveau kan der bidrages til *empowerment* af patienter og pårørende gennem netværksdannelse og adgang til information, der kan supplere den information, der ydes i den offentlige sektor. Samtidig kan foreninger og paraplyorganisationer selv have behov for *empowerment*, så de i større grad bliver i stand til at medvirke til den opgave, det er at etablere og vedligeholde netværk, arrangere forskellige typer af aktiviteter, der kan dække medlemmernes behov, og bidrage til at foreningerne på adækvat vis kan fungere som talerør for deres medlemmer.

På samfundsniveau kan der bidrages til *empowerment* på individniveau gennem oplysnings-, undervisnings- og rådgivningsindsats og gennem sikring af gode rammer for egenomsorg, fx ved rehabiliteringsindsatser, tildeling af relevante hjælpemidler, boliger, arbejdspladser, bosteder m.v. Samfundsniveauet kan også være med til at sikre rammerne for foreningers og paraplyorganisationers virke og udvikling.

11.2 Patientuddannelse

Patientuddannelse er et struktureret uddannelsesforløb, rettet individuelt eller til grupper af patienter og eventuelt pårørende. Patientuddannelsen kan være sygdomsspecifik, rettet til patienter med en given sygdomstilstand eller generel, rettet til patienter/ borgere med forskellige sygdomme/ tilstande.

Patientuddannelse har til formål at styrke patienternes og deres familiers egenomsorg, handlekompetence og autonomi og dermed forbedre helbredsstatus og livskvalitet og gøre dem i stand til på bedst mulig måde at leve livet med den sjældne sygdom. Patientuddannelse kan også bibringe patienterne og deres familier en forståelse af sygdommen og dens behandling og kan også omfatte indøvning af nødvendige færdigheder.

Patientuddannelse kan således bidrage til at give borgeren/patienten og familien bedre kompetencer til at mestre livet med en sjælden sygdom. Selvom der fortsat generelt kunne ønskes mere viden om effekten og de forskellige virkemidler inden for området er patientuddannelse en integreret del af den øvrige behandling. Patientuddannelse skal foregå i et aktivt samspil mellem patient og sundhedsprofessionelle.

Sygdomsspecifik patientuddannelse sigter på at give patienten en forståelse af den konkrete sygdoms nærmere karakter og dens behandlings- og forebyggelsesmuligheder. Uddannelsen skal også sigte på at give praktisk viden og kompetencer til at mestre sygdommen og livet med den sjældne sygdom. Heri indgår også mulighe-

der for eventuel egenbehandling og monitorering af sygdommen i et aktivt samspil med sundhedsvæsenet/sygehusvæsenet. I den forbindelse er det en særlig udfordring, at der ofte kan mangle konkret viden om den enkelte sjældne sygdom.

Generel patient og familieuddannelse har fokus på generelle temaer omkring livet med en sygdom. Det vil typisk sige livsstilsændringer og psykologiske og sociale forhold, herunder også f.eks. arbejdsmæssige forhold mv. der påvirkes i mødet med sygdommen. Hovedvægten lægges på, at patienten og familien får øgede kompetencer til bedre at mestre situationen, sygdom og symptomer og de problemer, der opstår som følge af den sjældne sygdom.

Patientuddannelse må ses som en del af den patientrettede forebyggelse og bør indgå som en del af rehabiliteringen. Når borgere ramt af sjældne sygdom tilbydes patientuddannelse er det vigtigt at være opmærksom på, at programmet tilpasses netop de specifikke behov og ressourcer, som patientgruppen har. Fx bør der tages udgangspunkt i, at det ofte er hele familien, der er i spil når en sjældne sygdom rammer. Det bør endvidere tages i betragtning, at de udfordringer, der følger af en sjældne sygdom, som oftest ikke er tilsvarende udfordringerne ved fx livsstilsrelaterede sygdomme. Patienter og familier med sjældne sygdomme vil ofte kun i begrænset omfang kunne profitere af, at deltage i gængse patientuddannelsesforløb, men kræver anden støtte – eventuelt som et intensiveret, individuelt eller gruppebaseret specifikt uddannelses tilbud for en periode. Der kan eventuelt også være behov for helt individuelt tilpassede tilbud fx som tilknytning af en støttefunktion.

Traditionelt har mange store patientforeninger været aktive på patientuddannelsesområdet for deres patientgrupper. Tilsvarende tilbud og muligheder for sjældne patientgrupper er mere sparsomme.

I Norge og Sverige tilbydes målrettet patientuddannelse til sjældne patienter og deres familie i form af tilbud om ugekurser mv. med henblik på empowerment af familierne.

I Danmark har Rehabiliteringscenter for Muskelsvind tilbud rettet til både forældre og børn, diagnosespecifikke og tilrettelagt i forhold til vigtige livsfaser f.eks. ved nydiagnosticering, skolestart, samt ved vigtige overgangsfaser f.eks. tab af gangfunktion og overgang til kørestolsbrug mv.

Paraplyorganisationen 'Sjældne Diagnoser' har udviklet konceptet "Sjældne Familiedage" som målrettet patientuddannelse til sjældne børnefamilier, der ikke har andre relevante tilbud om netværksdannelse og uddannelse. Det består af et week-endkursus for hele familien, en opfølgningsdag for forældrene og adgang til et lukket internetforum med information om livet med en sjældne sygdom og handicap²⁸. Afprøvningen af konceptet var tilrettelagt som et kontrolleret randomiseret forsøg og der kan påvises signifikant effekt af kurset i forhold til deltagernes viden om hvor man kan få rådgivning og vejledning i forhold til sjældne sygdomme og offentlige støtteforanstaltninger mv. Sjældne Familiedage er i 2014 sat i drift, idet kurserne finansieres af de deltagende familier selv, typisk gennem individuel, kommunal bevilling.

²⁸ <http://sjaeldefamiliedage.subo.dk/> -

Patientuddannelse og kompetence i Norge og Sverige

De selvejende institutioner Ågrenska og Frambu er et hhv. svensk og norsk kompetencecenter for sjældne sygdomme og handicap. Norske Frambu både udvikler, samler og formidler tværfaglig sjældne-viden til patienter og pårørende, fagfolk og andre interessenter. Centret har også en vejledningstjeneste og udbyder kurser til familier med sjældne sygdomme og deres fagfolk. Svenske Ågrenska udbyder også rådgivning samt ugekurser til familier med sjældne sygdomme og huser endvidere en national funktion for sjældne diagnoser.

11.3 Patient- og pårørendeorganisationer

For hovedparten af sjældne sygdomme og handicap findes den største viden om dét at håndtere hverdagen med sjælden sygdom hos de borgere som selv har en sjælden sygdom og i deres foreninger. For de fleste familier er fællesskabet i en forening af stor betydning – mødet med andre mennesker i den samme situation er dét, sjældne familier efterspørger allermost, når diagnosen er stillet. Det kan være med til at bekæmpe utrygheden og usikkerheden ved at skulle håndtere et liv med en sjælden kronisk sygdom og genskabe den enkelte families handlekraft.

I foreningerne er der en fælles identitet og forståelse af, at leve med den pågældende sygdom. Her tilbydes rådgivning, netværk og udveksling af erfaringsbaseret viden på mange niveauer. Det er dokumenteret, at foreningernes egne rådgivningstilbud anvendes mere end samtlige andre rådgivningstilbud, der findes, tilsammen²⁹. Derfor bør foreninger og netværk naturligt medtænkes i en generel informations- og empowermentstrategi rettet til patienter og pårørende.

Rådgivnings- og støtteindsatsen i de små foreninger er i hovedreglen baseret på frivillige kræfter, idet foreningerne ikke har volumen og økonomi til at præstere den indsats borgere med mere almindelige sygdomme kan trække på i deres respektive foreninger. Derfor har der tidligere været en målrettet rådgivnings- og støtteindsats for borgere med sjældne sygdomme og deres fagfolk i regi af Center for Små Handicapgrupper. Denne opgave blev i 2011 overtaget af Socialstyrelsen, idet VISO sidenhen har taget over på dette felt. Målet for VISO's ydelser er alle borgere og deres fagfolk med behov for højt specialiseret rådgivning og vejledning og de relevante fagpersoner.

Civilsamfundet spiller således en meget stor rolle på sjældne-området. Netop fordi de sjældne patienters foreninger besidder en særlig viden, har de også vigtig viden at bidrage med når strukturer og vilkår for de sjældne sygdomme og handicap lægges fast – det gælder både indenfor behandling, forskning og social støtte mv.

Frivillige patientforeninger og netværk blev allerede for mange år siden identificeret som en central kilde til viden om, hvorledes sjældne sygdomme ytrer sig i dagligdagen, variationen i livssituationen og håndteringen af denne samt familiens og de pårørendes situation. Vigtigheden af dialog mellem de professionelle og bruger-

²⁹ Sjældne Diagnoser: "Støtte og rådgivning i hverdagen. En undersøgelse af den sociale indsats overfor familier med sjældne diagnoser" (2005) af Steen Bengtsson, Socialforskningsinstituttet. Knap 1.000 familier med sjældne sygdomme og handicap deltog i undersøgelsen.

netværk og – organisationer blev derfor påpeget tidligt bl.a. i Sundhedsstyrelsens 2001-redegørelse om sjældne handicap.

Den viden, der opsamles i patientorganisationerne bør naturligt nyttiggøres i forbindelse med udviklingen af og forbedringen af tilbuddene til patienterne. Derfor er der også udviklet en tradition for, at foreningerne indgår bl.a. som høringspart ved fremlæggelse af lovforslag m.v. med relevans for området og at de deltager aktivt i arbejdsgrupper m.v. nedsat af myndighederne.

11.4 Paraplyorganisationen 'Sjældne Diagnoser'

Paraplyorganisationen 'Sjældne Diagnoser' har p.t. 48 foreninger som medlemmer, idet medlemstallet har været stigende gennem de senere år. Sjældne Diagnoser blev dannet for 25 år siden i en løs konstruktion under navnet "Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger". Siden da er samarbejdet blevet gradvist mere tæt og struktureret.

Det er en selvstændig målsætning for Sjældne Diagnoser at skabe læring om at håndtere livet med en sjælden sygdom på tværs af foreningerne og på tværs af sektor-områder – også for borgere, der ikke har en forening til rådighed, jf. afsnit om foreningsløse borgere. Endvidere er Sjældne Diagnoser en betydelig aktør på europæisk plan.

'Sjældne Diagnoser' fokusområder er

- Empowerment gennem politisk interessevaretagelse. Der søges indflydelse, når strukturer og vilkår for sjældne borgere udvikles og formuleres
- Empowerment gennem viden, information og netværk. Der arbejdes med at skabe og formidle ny viden samt for netværksdannelse mellem og for sjældne patienter, deres pårørende og relevante fagpersoner
- Empowerment gennem stærke foreninger. Sjældne Diagnoser fungerer som platformsorganisation for medlemsforeningerne gennem organisationsudvikling, opkvalificering af foreningernes frivillige og erfaringsudveksling.

Sjældne Diagnoser drives og udvikles af frivillige patientrepræsentanter og et mindre, lønnet sekretariat. Enkelte foreninger har adgang til lønnet arbejdskraft i begrænset omfang, men langt de fleste medlemsforeninger drives udelukkende af frivillige. Økonomiske midler til foreningernes aktiviteter findes bl.a. i Socialministeriets tips- og lottofinansierede puljer.

11.5 Andre foreninger og organisationer på sjældneområdet

Udover Sjældne Diagnoser medlemsforeninger findes også 12 - 15 andre foreninger for patienter med sjældne sygdomme. Det gælder f.eks. PKU-foreningen, der organiserer borgere berørt af den sjældne stofskiftedefekt phenylketonuri (Føllings syge). Foreningen formidler kontakt mellem PKU-familier, udgiver et medlemsblad, arrangerer konferencer, foredrag, socialt samvær, oversætter udenlandsk litteratur m.v.

Der findes også diagnosespecifikke foreninger for bl.a. Addison sygdom, adreno-genitalt syndrom, alopecia areata, cri-du-chat, Cornelia de Lange syndrom, Rubinstein Taybi syndrom m.fl.

Muskelsvindfonden repræsenterer en af de større diagnosegrupper inden for området. Muskelsvindfonden har som formål at forbedre livsvilkårene for mennesker med muskelsvind og andre neuromuskulære sygdomme. Det sker bl.a. gennem støtte og stimulation til forskning, oplysning om sygdommene og ved at fremme handicappolitiske initiativer, der kan forbedre de sociale og økonomiske vilkår for sygdomsgruppen. Muskelsvindfonden arrangerer aktiviteter og yder støtte og service til sine medlemmer. Fonden har taget initiativ til RehabiliteringsCenter for Muskelsvind.

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (RCfM) er et foreningsejet specialsygehus (§79 stk.2 i Sundhedsloven) med højt specialiseret funktion indenfor rehabilitering af personer med neuromuskulære sygdomme.

Ydelser tilbydes patienten og dennes pårørende og gennemføres på baggrund af en visitation af centrets læge og et tværfagligt team. Fagpersoner, der er tilknyttet en visiteret person, og som har behov for viden og rådgivning, kan benytte RCfM's specialviden om sjældne neuromuskulære sygdomme. RCfM's rehabiliteringsteams arbejder på tværs af faggrænser og sektorer og fokuserer ikke kun på sygdommene, men også på funktionsevnen og konsekvenserne heraf i dagligdagen.

Herudover er nogle patienter og pårørende, der er berørt af en sjælden sygdom, medlemmer af større patientforeninger, som organiserer borgere omkring bestemte vinkler af en sygdom eller syndrom. Eksempelvis har Landsforeningen for Evnesvages Vel, LEV, medlemmer, som er ramt af sjælden sygdom, hvor udviklingshæmning er en væsentlig del af det samlede sygdomsbillede.

11.6 Foreningsløse borgere med sjældne tilstande

For en række sygdomme gælder, at patienterne ikke kan oprette sygdomsspecifikke patientforeninger, bl.a. på grund af sygdommenes sjældenhed og det meget lille patientantal i Danmark. Derfor er der ikke sjældne patientforeninger til rådighed for alle borgere med sjældne tilstande. Disse patienter har via Sjældne Diagnoser adgang til Sjældne-netværket (tidligere "Kontaktordningen"), som er et tilbud til de mennesker, der har sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet og som ikke har en relevant forening at henvende sig til. Både patienter og pårørende kan blive medlemmer af netværket.

De foreningsløses behov ligner de behov, der findes blandt alle andre personer med sjældne sygdomme. I en evaluering af Kontaktordningen gav 80 % af medlemmerne udtryk for, at det er vigtigt at kunne mødes fysisk med andre med samme eller lignende diagnose. Det handler om at kunne udveksle erfaringer og at være sammen med andre i samme livssituation³⁰.

Netværket er sikret statslige drifts- og udviklingsmidler frem til medio 2015.

³⁰ Servicestyrelsen: Evaluering af kontaktordningen for personer med sjældne handicap, november 2011

Hvad er Sjældne-netværket?

Det er et netværk for patienter med sjældne diagnoser og pårørende, der ikke har en relevant patientforening at gå til – netværket hed tidligere Kontaktordningen og havde til huse på CSH og senere i Socialstyrelsen. I 2012 overtog Sjældne Diagnoser drift og udvikling af ordningen.

*Gennem Sjældne-netværket formidler Sjældne Diagnoser kontakt mellem medlemmer, så det er muligt at komme i kontakt med andre i samme situation som én selv. I 2015 planlægges et Sjældne-træf, hvor netværksmedlemmerne kan mødes rent fysisk.
<http://www.sjaeldnediagnoser.dk/01381/>*

Ved udgangen af 2013 havde Sjældne-netværket 560 medlemmer i alt, 173 forskellige diagnoser var repræsenteret og 71 personer var helt alene med deres diagnose i netværket. To ud af tre medlemmer er pårørende og gennemsnitsalderen er 48 år.

11.7 Internationalt patientsamarbejde

I mange af foreningerne har man internationale kontakter. At få fat i den nyeste viden og de vigtigste erfaringer kræver i mange tilfælde, at man rækker ud over landegrænser.

Sjældne Diagnoser deltager aktivt i det europæiske samarbejde og mange foreninger har diagnosespecifikke kontakter til andre lande – enten bilateralt på foreningsplan eller i føderationer, hvor diagnosespecifikke foreninger danner en organisation på tværs af landegrænser.

På nordisk plan har flere diagnosespecifikke foreninger kontakter til andre nordiske foreninger, mens dette ikke har været tilfældet på paraply-niveau. Imidlertid har et samarbejde mellem de nordiske paraplyorganisationer for sjældne sygdomme fra 2013 været under etablering under navnet Sjældne BrugerOrganisationers Nordiske Netværk.

EURORDIS

EURORDIS er den europæiske organisation for sjældne patientforeninger og sjældne-paraplyorganisationer. EURORDIS blev grundlagt i 1997 og havde ved udgangen af 2013 615 patientorganisationer som medlemmer, heraf 33 nationale paraplyorganisationer og 40 europæiske diagnosespecifikke føderationer. Mere end 4.000 sjældne sygdomme er repræsenteret i EURORDIS. "Sjældne Diagnoser" er som oftest og også aktuelt repræsenteret i EURORDIS' bestyrelse.

Anbefalinger:

- Der bør løbende være et særligt fokus på empowerment, når man beskæftiger sig med området sjældne sygdomme.
- Patientuddannelse bør være et element i rehabilitering også for patienter med sjældne sygdomme.
- Patienter med sjældne sygdomme bør have mulighed for at indgå i relevante net-

værk og deltage i disses aktiviteter.

- Særlige rådgivnings- og støttetilbud på tværs vedr. sundhedsmæssige og sociale problemstillinger for patienter med sjældne diagnoser og deres pårørende bør udvikles.
- Frivillige foreninger bør inddrages i arbejdet vedr. patientgruppens særlige problemer, fx som høringspart ved nye lovforslag med relevans for området, i relevante arbejdsgrupper m.v. nedsat af offentlige instanser og bør rustes til at varetage denne opgave.
- Patientforeninger kan med stor fordel inddrages i erfaringsopsamling, tilfredshedsundersøgelser mv.
- Sjældne-netværket bør fortsat være et tilbud til sjældne patienter og pårørende, der ikke har mulighed for at indgå i andre relevante netværk/foreninger.
- Der bør arbejdes henimod at patienter med sjældne sygdomme kan få mulighed for mere specifik patientuddannelse.

12 Registre, kliniske databaser og forskning

12.1 Databaser og registrering

Der er generelt behov for en systematisk registrering af patienter med sjældne diagnoser, herunder bl.a. i form af kliniske databaser som kan give information om en lang række forhold af betydning for en forbedring af indsatsen for patienterne bl.a. vedr. diagnostiske og behandlingsresultater, løbende kvalitetskontrol og mulighed for forskning nationalt og internationalt.

Sundhedsstyrelsen anbefalede således i 2001-redegørelsen, at der blev etableret en registrering af patienterne og patientforløbene i sygdomsregistre og kliniske databaser. Selvom der er sket visse fremskridt, er der fortsat store udfordringer på dette område.

Der savnes herudover overblik over eksisterende registre og databaser på området samt ofte sikring af midler til drift af disse.

Der findes i Danmark en række landsdækkende nationale registre, som også rummer oplysninger om patienter med de sjældne diagnoser. Det drejer sig bl.a. om landspatientregisteret, sygesikringsregisteret, dødsårsagsregisteret og cancerregisteret. Pga. kode- og klassifikationsproblemer i relation til sjældne sygdomme vil de imidlertid ikke umiddelbart og isoleret kunne anvendes til at danne sig overblik over de sjældne sygdomme og patienter, idet kun en mindre del kan identificeres relevant via ICD-10 klassifikationen.

På SerumInstitutet er etableret en national biobank bl.a. med alle screenings-blodprøver på nyfødte siden 1980. Kennedy-centret har biobanker og registre over en række genetisk bestemte øjensygdomme og alle synshandicappede børn registreres her indtil de er 18 år.

Raredis er en database for sjældne arvelige medfødte sygdomme, der er udviklet på baggrund af anbefalingerne i redegørelsen fra 2001 med støtte fra Nordisk råd og har været fungerende siden 2007 ved de to Centre for Sjældne Sygdomme i Danmark. Raredis er forankret i Rigshospitalet.

Centre for sjældne sygdomme i de nordiske lande anvender deres lokale version af Raredis mhp. registrering af kliniske data, hvilket giver mulighed for samarbejde og forskning på tværs af de nordiske lande.

Herudover foreligger der en række forskellige registre og databaser vedr. specifikke sjældne sygdomme, men der findes ikke umiddelbart et overblik herover.

Danmark deltager endvidere i nogle europæiske registre over sjældne tilstande bl.a. Eurocare CF, E-IMD, EMHG og Eurocat.

Arbejdsgruppen har konstateret, at der kan være behov for et bedre overblik vedr. registre, biobanker, databaser mv. i Danmark i relation til sjældne sygdomme og der kan således være behov for et register eller en oversigt over eksisterende registre mv. vedr. sjældne sygdomme, således som det også er anbefalet i ministerråds-henstillingen fra EU.

I relation hertil konstaterer arbejdsgruppen, at Afdelingen for Klinisk Epidemiologi ved Århus Universitetshospital i 2013 har publiceret en oversigt vedr. danske registre for genetiske sygdomme, samt endvidere beskriver nationale generelle registre.

Heri beskrives også mulighederne for datasamkøring på tværs af multiple registre³¹. Samtidig gør forfatteren opmærksom på at man ikke hermed med sikkerhed har identificeret alle relevante registre.

Etablering af andre relevante kliniske databaser end de nu eksisterende kan endvidere løbende overvejes.

12.1.1 Raredis

I Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 blev etablering af en klinisk database for sjældne sygdomme anbefalet.

I 2007 blev Raredis etableret og godkendt som klinisk kvalitetsdatabase af Sundhedsstyrelsen og godkendelsen blev fornyet februar 2014, Raredis er tillige en nordisk database for sjældne, arvelige sygdomme, der fokuserer på fælles standarder for dokumentation, fælles forskning og sammenligning af metoder og resultater i henhold til sjældne sygdomme. Databasen inkluderer over 400 forskellige sygdomme på tværs af de nordiske lande.

Raredis ledes af en styregruppe og 6 centre i de nordiske lande deltager: CSS AUH, CSS RH, Helsingfors Universitets Hospital, Rikshospitalet Oslo, Sahlgrenska Universitets Sygehus og Uppsala Universitets Hospital. Der er registreret over 3.000 nordiske patienter.

Ligesom for kliniske databaser for hyppigere forekommende sygdomme, er formålet med at have en national/nordisk kvalitetsdatabase for sjældne sygdomme at sikre den fortsatte udvikling af et sygdomsområde, idet det bliver muligt at følge udviklingen af hele eller dele af et patientforløb med hensyn til de områder, der bliver målt. Det er afgørende, at indsamlingen af data standardiseres, således det er muligt at sammenligne og følge udviklingen over tid og på tværs af afdelinger/hospitaler/lande.

Databasen tog udgangspunkt i patienter med kraniofaciale syndromer, men med øget samarbejde imellem de nordiske centre er registreringerne intensiveret og flere forsknings- og behandlingsprojekter for sjældne sygdomme er blevet udviklet. Der er adskillige igangværende registrerings-, behandlings-, og Ph.d.- projekter omhandlende forskellige aspekter af sjældne sygdomme (herunder Angelman syndrom, neuromuskulære sygdomme(NEMU)), Genodermatoser (arvelige sjældne hudsygdomme), White Matter sygdomme (neurodegenerative sygdomme), fælles norsk/dansk protokol for bisfosfonatbehandling til børn med Osteogenesis Imperfecta m.fl.). Finansieringen af Raredis har på trods af Sundhedsstyrelsens anbefaling og godkendelsen som klinisk kvalitetsdatabase været baseret på tilskud fra pri-

³¹ Mary Nguyen Nielsen et al.:Existing data sources for clinical epidemiology: Danish registries for studies of medical genetic diseases. Clinical epidemiology 2013, 3:5 249-262

vate fonde. En stabil varig finansiering er derfor en vigtig forudsætning for yderligere udbygning og udvikling af databasen.

Et af formålene med etablering af de odontologiske landsdels- og videnscentre var at sikre kvaliteten i odontologisk diagnostik og behandling af sjældne sygdomme gennem dataopsamling, vidensopsamling og dokumentation af behandlingsresultater. Det er dog hidtil ikke været muligt at etablere en national klinisk database pga. manglende ressourcer. Dette vanskeliggør opfyldelsen af formålet. Arbejdsgruppen skal i relation hertil pege på det hensigtsmæssige i, at en odontologisk vidensdatabase kan indgå som en selvstændig del af Raredis. En stor andel af de relevante patienter bliver også fulgt i Centrene for Sjældne Sygdomme og vidensopsamlingen bliver mere komplet og nyttig, hvis alle relevante data om patienterne samles i én fælles database.

12.2 Kodificering og klassifikation

Klassifikation af sjældne sygdomme er som tidligere omtalt mangelfuld og fører til unøjagtig, ikke-entydig registrering. For en meget stor del af diagnoserne haves således ikke konkrete og specifikke ICD-10 koder. Det fører bl.a. til, at gruppeopgørelse af antal patienter og identifikation af enkeltindivider med specifikke sjældne sygdomme ikke uden videre er mulig eller i bedste fald ufuldstændig.

En yderligere vanskelighed i relation til registrering er, at de manglende selvstændige og præcise koder for en lang række sjældne sygdomme i WHO's ICD-10 klassifikation betyder at store nationale registre f.eks. landspatientregisteret, dødsårsagsregisteret mv. ikke kan bidrage til at belyse forekomst, idet mange af de sjældne sygdomme vil forsvinde i samle- eller diverse grupperinger.

De manglende præcise koder medfører evt. en betydelig underregistrering og undervurdering. Det er uklart om ICD-11 vil medføre ændring heraf. Det er dog nyligt besluttet i WHO at orphakoder vil blive inkorporeret i ICD-11.

En alvorlig konsekvens af de manglende koder er fx den manglende komplette identifikation af patienter, der kunne være kandidater til en evt. ny behandling af deres sygdom.

Orphanet har arbejdet med klassifikation af sjældne sygdomme, bl.a. med henblik på input til ICD-11. I den forbindelse er opbygget en "in-house" Orphanetklassifikation, som dog ikke i noget større omfang bruges i klinikken i dag. Orphanetklassifikationen er linket til de såkaldte McKusick koder (og ICD-10). På nuværende tidspunkt har Tyskland og Frankrig besluttet at indføre de supplerende udarbejdede Orphakoder.

Ved registrering af patienter med sjældne sygdomme bruges i genetikken de såkaldte McKusick koder, bedre kendt som OMIM-numre. OMIM er et katalog over humane gener og genetiske fænotyper og inkluderer alle kendte Mendelske sygdomme og over 12.000 gener. I modsætning til ICD-10, fokuserer OMIM på specifikke sygdomme forårsaget af konkrete gendefekter snarere end over- og hovedgrupper af sygdomme. En meget præcis klassifikation er således mulig. På sigt er det muligt, at ICD-11 kan præsentere et alternativ, eller at supplerende Orphakoder vil indgå i en fremtidig løsning, med det må anses for sandsynligt, at det vil være muligt på dette tidspunkt at sammenkøre disse klassifikationer med OMIM-klassifikationen.

12.3 Forskning

Der pågår en betydelig forskningsindsats omkring sjældne sygdomme i Danmark og internationalt. Imidlertid gør der sig særlige vilkår gældende for denne forskning, idet patienterne er få og det kommercielle potentiale ofte begrænset. Danmark er generelt og traditionelt godt med, når det handler om registrering og etablering af databaser. Men der er brug for en forstærket indsats og et overblik over igangværende aktiviteter. Der findes et betydeligt potentiale i form af danske biobanker og registre, som bør kunne vække interesse internationalt.

Forskning er forudsætning for viden og øget viden er grundlæggende forudsætning for udvikling af bedre diagnostik og bedre behandlingsmuligheder for patienter med sjældne sygdomme. Symptombehandling, rådgivning, sociale og understøttende tiltag er vigtige indsatsområder, men et forbedret livsperspektiv forudsætter også nye behandlingsmetoder, nye erkendelser mv.

Der er grundlæggende et generelt behov for øget viden om de sjældne sygdomme både i form af grundforskning og klinisk forskning f.eks. i forhold til identifikation af genetiske variationer og den sygdomsbærende betydning heraf.

I den forbindelse drejer det sig også om metodologisk og teknologisk udvikling. Især på det genetiske område foregår der i disse år en intensiv og hurtig udvikling med store landvindinger og deraf følgende nye udfordringer (se afsnit om genetik).

I relation hertil kan det konstateres, at forskning vedr. sjældne tilstande ganske ofte kan bidrage til nye erkendelser om f.eks. biologiske og genetiske processer også med betydning for store sygdomsområder. Der er således internationalt stigende fokus på det potentiale, der ligger i udforskning af sygdomsmekanismer via de sjældne arvelige sygdomme.

I april 2011 etableredes f.eks. et internationalt konsortium med deltagelse af EU for forskning i sjældne sygdomme IRDIRC, hvis målsætning er at have udviklet 200 nye terapier for sjældne sygdomme og diagnostiske værktøjer for de fleste sjældne sygdomme i år 2020.

Der er endvidere som påpeget i kap. 2, et meget stort behov for grundig og omfattende epidemiologisk forskning på området, jævnfør de omtalte problemer vedr. den mangelfulde viden om forekomst.

I Danmark er der en stærk tradition for registerforskning, i kraft af vores omfattende og valide registre og tilstedeværelsen af personnumrene, der giver mulighed for at genfinde patienten og følge denne og patientforløbet over tid i relation til ydelser og resultater, overlevelse mv. Der er som tidligere nævnt en række væsentlige udfordringer i relation hertil, hvilket dog ikke bør medføre, at man undervurderer det overmåde store og betydningsfulde fremtidige potentiale, der ligger i at fokusere på den registerbaserede forskning på området.

Traditionelt er Danmark endvidere stærk på sundhedstjenesteforskningsområdet. Det vil sige, hvor man forsker i og dokumenterer betydningen og effekten af forskellige tilrettelæggelser af indsatsen f.eks. på livskvalitet og overlevelse.

Det må vurderes, at der ligger et betydeligt og unikt potentiale i specielt disse forskningsområder, som aktuelt kun i mindre omfang er løftet vedr. de sjældne sygdomme.

I den forbindelse skal det bemærkes, at de højt specialiserede centre ved universitetshospitalerne har et forskningsorienteret miljø, ligesom det ligger i de krav og forudsætninger, der hører til at varetage en højt specialiseret funktion, at man deltager i forsknings- og uddannelsesopgaver.

Det må imidlertid også erkendes, at der i praksis kan være mange barrierer for forskning i sjældne sygdomme. En del heraf er i sagens natur betinget af de få patienter, men herudover lider området også til en vis grad under manglende fokus og opmærksomhed, mangelfuld prioritering og af faglig, sundhedspolitisk og administrativ neglect bl.a. relateret til den såkaldte Orphan –problematik dvs. sygdommenes specialehjælpeløshed.

Set i lyset af det samlede antal personer med en sjælden sygdom i Danmark svarer til en stor folkesygdom og de store omkostninger, der ofte er forbundet med diagnostik, behandling, pleje, rehabilitering, eventuel forsørgelse og palliation for disse patienter og herudover de store belastninger, det medfører for de berørte familier forekommer den manglende prioritering af forskningen ikke umiddelbart velbegrundet. Også i dette lys bør der stilles skarpt på at nedbryde barriererne for mere og bedre forskning i sjældne sygdomme.

Det forhold at den etablerede og godkendte kliniske kvalitetsdatabase Raredis på intet tidspunkt gennem 8- 10 år har kunnet tilgodeses og opnå en stabil og varig finansiering falder således eksempelvis i øjnene. Det forekommer bemærkelsesværdigt, at der fortsat mere end 10 år efter Sundhedsstyrelsens anbefaling om, at der skulle etableres registre og kliniske databaser i relation til de to højt specialiserede centre, hvor så vidt muligt alle sjældne patienter, der ikke naturligt blev registreret andetsteds ville kunne blive registret mhp. kvalitetsudvikling, stadig ikke er fundet en varig løsning heraf.

Forskning, kvalitetsudvikling mv. lever traditionelt højt på ildsjæle. Det bør imidlertid ses som en vigtig og hensigtsmæssig investering, at understøtte de relativt få ildsjæle på disse meget sårbare nicheområder. Den viden, der går tabt ved, at man ikke kan fastholde eksperter, herunder forskere - og vanskelighederne med at etablere og fastholde robuste forskermiljøer på området sjældne sygdomme kan være væsentlig mere kritisk end sikring af forskning på de store sygdomsområder.

På trods af disse vanskeligheder blev der i 2009 - 2010 publiceret mindst 98 artikler fra Danmark, der omhandler sjældne sygdomme. De sjældne kræftsygdomme tegnede sig for de fleste, ligesom neurologiske og psykiatriske sygdomme lå højt. Der var dog i perioden 17 artikler, der handler om sjældne medfødte genetiske sygdomme og misdannelsessyndromer.

I henhold til EUCERDs rapport: *state of the art 2013* var der ca. 30 europæiske forskningsprojekter vedr. sjældne sygdomme med dansk deltagelse, heraf en række vedr. kræft og infektionssygdomme.

På baggrund af disse forhold findes det positivt og hensigtsmæssigt, at man i relation til tilknytningen af Kennedy Centeret til Rigshospitalet sammen med genetisk afdeling på RH har søgt at fastlægge en forskningsstrategi, der bl.a. har relation til tildelte højt specialiserede funktioner.

<i>I relation til Kennedy Centerets (KC) organisatoriske tilknytning til Rigshospitalet (RH)</i>
--

har man opgjort forskningsressourcerne i form af antal forskningsansatte, fondsmidler, projekter og publikationer.

Endvidere blev de overordnede satsningsområder for de 2 afdelinger beskrevet.

KCs overordnede satsningsområder er bl.a. neurobiologiske udviklingsforstyrrelser, herunder indlæringsvanskeligheder, PKU, RETTs syndrom, Menkes sygdom, tuberøs sklerose, fragilt X, oftalmogenetiske og epigenetiske sygdomme samt anvendt molekylær genetik. KC har en særskilt forskningsafdeling med ca. 14 forskere incl. phd-, master- og bachelorstuderende. Antallet af publikationer i 2012 var 21.

RHs satsningsområder er medfødte stofskiftesygdomme, kraniofaciale misdannelser og syndromer, mitokondriesygdomme, arvelig cancer, avancerede kromosomanalyser, prænatal diagnostik og hæmatologisk- onkologiske sygdomme. Råder aktuelt over ca. 6 forskningsansatte. Antallet af publikationer udgående fra CSS RH omhandlende sjældne sygdomme i 2012 var 16.

Begge disse afdelinger har direkte patientbehandling som en del af virksomheden, herunder i form af godkendte højtspecialiserede funktioner.

Supplerende kan oplyses at CSS AUH i 2012 udgav 14 publikationer vedr. sjældne sygdomme.

CSS RH og CSS AUH er begge forskningsaktive og målt i forhold til aktuelle personalemæssige og økonomiske ressourcer er indsatsen betydelig. Begge centres forskning udspringer af centrenes patientmateriale og patientprøver eller har på anden måde et klinisk omdrejningspunkt eller fokus. Arten af projekterne spænder fra basalmolekylær-genetiske projekter over metodeudviklingsprojekter og indførelse af ny diagnostik til klinisk afprøvning af nye behandlinger, klinisk kontrollerede studier og deskriptive kliniske studier.

Centrene har en god basis for at udføre forskning. Centrene har et unikt patientmateriale og gode muligheder for at finde relevante patientgrupper ved deres kliniske registre og associering til genetiske diagnostiske laboratorier, hvor udvikling af NGS og mikroarrayteknologier i fremtiden vil kunne give yderligere muligheder.

Endvidere er de placeret på universitetshospitaler med gode samarbejdsrelationer til mange højtspecialiserede funktioner og gode netværk internationalt.

Under forudsætning af organisatoriske, personalemæssige og økonomiske ressourcer vil der således være en solid basis for at løfte den aktuelle indsats op på et højere niveau i overensstemmelse med anbefalingerne i Sundhedsstyrelsens rapport fra 2001.

Det må ses som en naturlig integreret del af den højtspecialiserede funktion af fremme forståelse af, viden-skabelse omkring, viden-disseminering om og anvendelse af ny viden om sjældne sygdomme mhp. en stadig forbedring af behandlingen af sjældne sygdomme.

De to Centre for Sjældne Sygdomme har for en række specifikt nævnte sjældne diagnoser samt for patienter med mistænkte eller verificerede sjældne tilstande som ikke hører til andetsteds – ”orphans” særlige koordinerende tovholder funktioner. I relation hertil savnes umiddelbart især en øget organisatorisk sundhedstjenesteforskningsaktivitet, der kan demonstrere effekten af centerkonstruktionen. Den viden der bl.a. refereres til i de foregående afsnit er primært bragt til veje via patient-

foreningerne i samarbejde med forskningsinstitutioner med erfaring for organisationsforskning. Centrene bør overveje mulighederne for etablering af mulige samarbejdsflader på dette felt.

Generelt er der mange barrierer for forskning i sjældne sygdomme, herunder vedr. udvikling af ny behandling:

- Problemer med at fastholde forskere og etablere forskningsmiljøer.
- Manglende overblik over populationen af patienter.
- Vanskeligheder med at rejse forskningsmidler; dels er der kun små offentlige forskningsmidler, dels giver de små patientgrupper problemer i forhold til at få fx medicinalindustriens interesse.
- Sjældenheden gør, at det er svært at samle et tilstrækkeligt patientantal til at generere sufficient power i undersøgelserne og dermed evidens i forskningen.

Anbefalinger:

- At Raredis-databasen fortsætter, udbygges og konsolideres med henblik på at opnå registrering af patienter med sjældne sygdomme og deres patientforløb. Centrene er således forpligtet til at registrere sjældne patienter i den fælles Raredis database og derved sikre udbygning og vedligeholdelse.
- At der generelt sikres basis for registreringer af relevante sjældne patientgrupper, i registre og kliniske databaser i øvrigt.
- At der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre mv. med henblik på som anbefalet i Ministerrådshenstillingen at øge viden om såvel forekomst, som kvalitetsparametre generelt for sjældne sygdomme.
- At fyldestgørende og systematisk registrering af patienter med sjældne sygdomme gives høj prioritet, med henblik på kvalitetsovervågning, forskning og udvikling.
- At der anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt.
- At man ved registrering af patienter med sjældne sygdomme fortsat bruger de såkaldte McKusick koder, bedre kendt som OMIM-numre bl.a. ved centrene for sjældne sygdomme og i genetikken.
- Orphanet-koder vil kunne have en styrke i klinikken og det foreslås, at der indhentes yderligere erfaring vedr. brug af disse.
- At der skabes større fokus på forskning i sjældne sygdomme og prioritering af forskning nationalt og internationalt i behandlingsmiljøerne bl.a. fx. via flere Ph.d.-forløb med det dobbelte formål at fremme forskning og rekruttering af spe-

ciallæger og sygeplejersker.

- At de lægevidenskabelige selskaber og relevante forskningsråd mv. gøres bekendt med den nationale strategi og perspektiverne med hensyn til den internationale forskningsmæssige interesse i sjældne sygdomme med henblik på at fremme dansk og international forskning på området sjældne sygdomme mest muligt.
- At forskning kommer rundt om hele patienten fra basale molekylære sygdomsmechanismer til rehabilitering og social indsats. Det betyder, at både lægeligt, biokemisk og mere service- og social/psykologisk/pædagogisk orienterede emner og personale, bør involveres i forskningen
- At Danmark deltager i Orphanet-samarbejdet.

12.4 Praksisnær forskning i kommuner og regioner

Der er også behov for mere forskning, som kan understøtte en bedre behandling, hjælp og støtte til børn, unge og voksne med sjældne diagnoser i den kommunale sektor.

Det handler om at afdække hvordan kommunerne med rehabilitering/rehabilitering, kompenserende støtte og bedre koordination mere effektivt kan hjælpe og støtte børn, unge og voksne med sjældne diagnoser.

Arbejdsgruppen anbefaler at forskningen her bl.a. bør have fokus på følgende:

- Hvilke metoder, der fremmer, at flere borgere med sjældne sygdomme får gavn af undervisning og støtte i barne- og ungdomsårene.
- Hvilke former for rehabilitering, støtte og hjælp, herunder bl.a. hvilke socialfaglige metoder, der bedst kompenserer personer med sjældne diagnoser, øger personens selvbestemmelse og livskvalitet, og øger personens muligheder for at leve et liv på egne præmisser.
- Hvilken rolle pårørende, netværk og øvrige omgivelser spiller i forhold til at hjælpe og støtte børn, unge og voksne med sjældne diagnoser mest muligt.
- Hvordan borgeren/den unge selv, netværk og pårørende, sygehuset og kommunen kan samarbejde om bedst muligt at fremme borgeren/den unges muligheder for selvstændig livsførelse.

13 Uddannelse og kompetenceudvikling

Viden og indsigt i relation til sjældne tilstande er en væsentlig forudsætning for at fagpersoner inden for de involverede områder kan handle relevant og hensigtsmæssigt i forhold til personer med sjældne sygdomme. Alle fagpersoner skal således have en generel forforståelse og indsigt i, at sjældne sygdomme forekommer og at man i sin virksomhed sporadisk kan komme til at møde sådanne patienter/borgere.

Sundhedsfagligt skal der samtidig være en erkendelse af, at identificering af den konkrete pågældende sygdom samt præcis diagnostik, behandling, kontrol og rehabilitering som oftest vil kræve betydelig rutine, viden og erfaring, herunder betydelig ekspertviden om variationer og kompleksiteten ved mange af de medfødte sjældne arvelige sygdomme.

Social- og undervisningsfagligt skal man vide, at det er muligt at finde viden og bistand, der kan kvalificere den indsats, der skal tilrettelægges med udgangspunkt i den enkeltes behov, funktionsevne og muligheder.

Det betyder i relation til sjældne tilstande, at der er tre forskellige, men relevante uddannelsesformål for fagprofessionelle

- Generelt at sikre øget opmærksomhed overfor sjældne sygdomme (awareness).
- Sikre at der generelt forefindes et tilstrækkeligt vidensniveau.
- Sikre et relevant og højt kvalificeret ekspertniveau.

13.1 Sundhedsområdet

På Sundhedsområdet er der erfaring fra Irland om, at et undervisningstilbud/ kursus for medicinstuderende om sjældenhed generelt og om håndtering og opmærksomhed vedr. sjældne tilstande vurderes positivt og medvirker til en bedre opmærksomhed i forhold til sjældne tilstande. Sådantype undervisningstilbud vil kunne være relevant for flere sundhedsuddannelser.

Sundhedspersonales behov for mere specifik viden i forhold til sjældne tilstande vil typisk afhænge af den speciemæssige relation og det niveau i sundhedsvæsenet man arbejder på.

Den alment praktiserende læges force er naturligt generalistens med viden og erfaring om de store folkesygdomme mv. Da almen praksis imidlertid jo også er indgangsporten til sygehusvæsenet, vil patienten med den ukendte sjældne sygdom kunne dukke op i konsultationen. Det er derfor vigtigt, at den praktiserende læge har en generel viden om, hvorledes vedkommende bedst skal få mistanke om at noget sjældent er i spil og hvorledes denne udfordring kan håndteres i relation til henvisning til diagnostik og behandling. Endvidere skal der være viden om, hvor relevante valide oplysninger kan findes og hvor rådgivning og vejledning vil kunne indhentes.

Andre sundhedsprofessionelle, der arbejder i praksissektoren eller på det kommunale sundhedsområde vil have lignende behov for viden og informationer. Af-

hængig af deres funktion kan behovet for viden have en forskellig og eventuelt fag-specifik vinkel.

På hovedfunktionsniveau og regionsfunktionsniveau i sygehusvæsenet er det væsentligt, at man som speciallæge i sin speciallægeuddannelse er stødt på det sjældne til en sådan grad og niveau, at man i sin virksomhed kan få mistanke om eller identificere, at her er noget sjældent på spil. Det er samtidig vigtigt, at det suppleres med erkendelse af vigtigheden af rutine, viden og erfaring – således at der foretages viderehenvisning i tide og i relevant omfang. I den forbindelse vil øget opmærksomhed omkring såvel specifikke som generelle forhold vedr. speciallets sjældne patienter i videre- og efteruddannelsesvirksomheden være nyttig.

Initiativer til efteruddannelse for forskellige personalegrupper, herunder fx tværfaglig undervisning eller afdelingsnær undervisning om relevante emner vedr. sjældne sygdomme i relation til afdelingens opgaver og funktioner kan også være nyttig og både generelt og specifikt styrke personalets kompetencer og indsigt til gavn for patienterne.

På det højtspecialiserede niveau i sygehusvæsenet skal der sikres, tilstedeværelse af den nødvendige ekspertviden, som typisk for det meget sjældne under hensyn til nødvendig rutine og erfaring bør koncentrerer på få hoveder og hænder. Det gælder ikke kun specifikke procedurer, men indsatsen for de sjældne patienter generelt.

Højtspecialiserede funktioner med meget få patienter skal således på den ene side tilgodesee, at funktionerne skal varetages af ganske få personer – og samtidig skal det sikres, at der foregår relevant oplæring mv. således at funktionerne kan varetages over tid.

I nogle tilfælde betyder dette, at der vil være behov for eller nytte af ophold ved udenlandske afdelinger og lign. Der findes på europæisk niveau på visse områder f.eks. særlige ekspertuddannelser (fx medfødte stofskiftesygdomme) ligesom, der eksempelvis i regi af nordisk samarbejde vedr. højtspecialiserede funktioner er tanker/ initiativer om gensidige hospiteringsordninger/besøgsordninger og lignende.

Man kan endvidere forestille sig at de i EU pågående initiativer om etablering af referencenetværk vil medføre nye muligheder for udvikling af specielle faglige kompetencer.

Herudover ligger der en udfordring og en læringsproces med hensyn til at arbejde i multidisciplinære teams på tværs af specialerne ligesom læring om funktion i tværfaglige og flerfaglige teamfunktioner og i tværsektorielt samarbejde er udfordringer, der kan adresseres i relation til bl.a. efteruddannelsesaktiviteter.

De sjældne specialehjælmøse orphan- diagnoser, som ikke hører til i noget specifikt speciale kan drage nytte af, at der via forskellige former for efteruddannelse og lignende kommer en klar bevidsthed og erkendelse omkring dette. I den forbindelse kan de to højtspecialiserede centre også have en relevant opgave.

Uddannelsesaktiviteter i bred forstand til gavn for patienter med sjældne sygdomme er således multifacetterede og multidisciplinære, samt gensidig samarbejdsorienterede.

I den forbindelse skal det endvidere fremhæves, at patientorganisationerne besidder stor viden og indsigt, som de typisk gerne stille til rådighed for efteruddannelses-møder, konferencer mv.

På denne baggrund anbefales:

- At der gives særlig opmærksomhed på sjældne sygdomme i undervisningen på lægestudiet og andre sundhedsfaglige uddannelser.
- At der udbydes kurser for almen praksis vedr. sjældne sygdomme f.eks. i relation til Lægedage mv.
- At de lægefaglige selskaber i deres virksomhed viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer. Det gælder i relation til speciallægeuddannelsen og efteruddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.
- At de lægefaglige og sygeplejefaglige selskaber øger fokus på diagnosticering, behandling, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for det enkelte specialties område. F.eks. kan store specialeselskaber nedsætte særlige udvalg med opgaver vedr. varetagelse af sjældne sygdomme på deres område eller i tværgående samarbejde selskaber i mellem.
- Udvikling af tværfaglige og evt. tværsektorielle undervisnings- og uddannelsesbud bør overvejes.

13.2 Social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet

For personale der uddanner sig til at arbejde på det kommunale social- og undervisningsområde er generel viden om udfordringer ved sjældne og komplekse tilstande som nævnt ofte relevant. Det er ikke således at alle, der arbejder på disse områder skal have specifik viden om sjældne tilstande, men alle skal have viden om hvordan kvalificeret viden og faglig støtte og sparring kan findes. Dette kan også gælde personer der arbejder i det kommunale sundhedsområde.

Det er her ligeledes vigtigt at styrke opmærksomheden om den generelle udfordring – at sikre at let tilgængelig og forståelig information findes, samt viden om hvor relevant ekspertviden forefindes. Det betyder, at der som minimum bør sikres tilstedeværelse af særlig viden i VISO og blandt VISO- leverandører.

Anbefalinger

- At der i forbindelse med Socialstyrelsens opgaver i relation til den Nationale Koordinationsstruktur udvises særlig opmærksomhed med hensyn til at sikre og videreudvikle specialiseret socialfaglig viden om borgere med sjældne sygdomme og funktionsevnenedsættelser.
- At der er fokus på opkvalificering af medarbejdere på social-, undervisnings og beskæftigelsesområdet, der arbejder med borgere med sjældne diagnoser.
- At der opbygges faglige vidensmiljøer, der kan sikre denne opkvalificering.
- At rehabiliteringsbegrebet kommer mere i spil i forhold til borgere med sjældne diagnoser, der skal leve med sygdommen/handicappet hele livet og derfor har brug for en ”at leve med” – tilgang.

- Arbejdsgruppen anbefaler endvidere, at man i uddannelsesaktiviteter generelt indtænker patientorganisationerne og brugere – med henblik på at anvende og nyttiggøre patienternes viden, erfaringer og oplevelser.

14 EU-initiativer på området sjældne sygdomme

14.1 Initiativer og anbefalinger vedr. sjældne sygdomme,

Der har i EU-regi gennem en længere årrække foregået forskellige aktiviteter vedr. sjældne sygdomme.

EU's program for sjældne sygdomme i perioden 1999 – 2003 støttede udvikling af informationsdatabaser, herunder Orphanet. I 2000 etableredes Orphan drug-programmet med henblik på støtte til og fremme af medicin til sjældne sygdomme, som der ikke var et markedsmæssigt potentiale i at udvikle.

Fra 2004 til 2009 afgav EU Kommissionens ekspertgruppe "Rare Diseases Task Force" en række rapporter, hvori man gennemgik og belyste situationen på området i EU's medlemsstater:

- Overview of current Centre's of references on rare diseases in the EU, 2006.
- Centre's of references for rare diseases in Europe – state of the art in 2006 and recommendations of the rare diseases task force.
- European reference networks in the field of rare diseases: state of the art and future directions, 2008.

I 2008 udsendte EU-kommissionens en meddelse om sjældne sygdomme og i 2009 vedtog ministerrådet en henstilling. I relation hertil nedsattes i perioden 2009 - 2013 The European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) med den opgave at rådgive kommissionen. Endvidere etableredes et sekretariat og en 'joint action' vedr. sjældne sygdomme.

Formålet med EUCERD var at assistere EU Kommissionen med at forberede og implementere aktiviteter i relation til sjældne sygdomme i samarbejde med medlemslandene samt relevante EU institutioner. EUCERD har udgivet en række statusrapporter og anbefalinger bl.a.:

- National Centre's of expertise and European reference networks for rare diseases, 2011.
- Quality criteria for centres of expertise for rare diseases in member states, 2011.
- Recommendations on rare disease European reference networks (RD-ERNS), 2013.
- Endvidere en række publikationer vedr. state of the art of rare disease activities in Europe for årene 2010, 2011, 2012, og 2013 (under udarbejdelse).

I efteråret 2013 nedsattes et nyt udvalg (European Commission Expert Group on Rare Diseases) til afløsning af EUCERD med en lignende sammensætning og opgaver.

Danmark tilsluttede sig i 2009 henstillingen fra EU's Ministerråd om tiltag vedrørende sjældne sygdomme, herunder at alle lande bør have en formuleret national strategi for sjældne sygdomme. Henstillingen fokuserer bredt på en række områder for sjældne sygdomme og patienter med sjældne sygdomme, bl.a. forskning, diagnosticering, adgang til behandling samt internationalt samarbejde.

Henstillingen danner sammen med Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 udgangspunkt og baggrund for nærværende nationale strategi for sjældne sygdomme.

I henstillingen fokuseres der på en række områder, som medlemsstaterne bør inkludere i den nationale strategi, herunder:

- Udarbejdelse af planer og strategier for sjældne sygdomme
- Anvende passende definition og kodificering af sjældne sygdomme samt oprettelse af en fortegnelse (registry)
- Forskning i sjældne sygdomme
- Etablering af ekspertcentre og europæiske referencenetværk for sjældne sygdomme
- Indsamling af ekspertise inden for sjældne sygdomme på europæisk plan
- Styrkelse af patientforeningers indflydelse
- Bæredygtighed

Arbejdsgruppen har i foreliggende forslag til national strategi også fokuseret på disse områder.

14.1.1 EUROPLAN

Som led i EUCERDs arbejdsprogram blev der etableret et europæisk projekt - EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) – hvis hovedformål er at etablere et europæisk netværk, som skal bistå og assistere samt sikre udarbejdelsen og implementeringen af nationale strategier for sjældne sygdomme. Dette sker via møder, workshops og teknisk samt videnskabelig assistance.

Der er i relation hertil udgivet et sæt rekommandationer som støtte for arbejdet med nationale planer. EUROPLAN-arbejdet er væsentligt især til støtte for de lande, der ikke har erfaring eller tradition for specialeplanlægning.

EUROPLAN har endvidere udarbejdet forslag til indikatorer mhp. opfyldelsen af Ministerrådets henstilling og anbefalinger generelt.

Danmark har deltaget i arbejdet via Sundhedsstyrelsens medlem af EUCERD og herudover indgår patientforeningen "Sjældne Diagnoser" gennem EURORDIS desuden bl.a. i EUROPLAN-arbejdet.

14.1.2 EUCERDS anbefalinger vedr. nationale ekspertcentre

Nationale ekspertcentre for sjældne sygdomme og referencenetværk imellem centre står højt på den europæiske dagsorden – både generelt og i forbindelse med EU's direktiv om grænseoverskridende sundhedsydelser (patientmobilitetsdirektivet).

EUCERD har fremsat 40 anbefalinger for hvad et nationalt ekspertcenter bør kunne. Disse er gengivet i bilag VI.

Det kan konstateres at den danske specialeplanlægning, herunder de gældende principper og kriterier for samling af funktioner samt de krav, der principielt stilles til højt specialiserede funktioner i vidt omfang svarer til disse anbefalinger.

EUCERDs faglige anbefalinger vedr. ekspertcentre understøtter således principperne i Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning i henhold til § 208 i sundhedsloven og kan generelt medvirke til at understøtte udviklingen af de højt specialiserede funktioner på området.

14.1.3 Europæiske referencecentre

Af patientmobilitetsdirektivets artikel 13 fremgår, at man i EU vil etablere europæiske referencecentre for sjældne sygdomme med deltagelse af nationale ekspertcentre. I februar 2014 er der truffet beslutning om proces og procedurer herfor med henblik på ansøgningsrunde i 2015.

Anbefalinger:

- At Danmark som hidtil følger med, deltager og præger arbejdet i EU-regi via Sundhedsstyrelsens faglige deltagelse i relevante fora.
- At man bakker op om Patientforeningernes engagement og deltagelse.

14.2 EU- støtte til udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme – orphan medicinal products

En af de væsentligste udfordringer for udvikling af bl.a. lægemidler til sjældne patientgrupper er, at lægemiddelindustrien ikke har de fornødne incitamentter til at udvikle lægemidler til området på almindelige markedsprincipper. Fordi tilstandene vil være så sjældne, at omkostningerne til udvikling af et lægemiddel til en sjælden sygdom (orphan medicinal products, OMP) forventeligt vil overstige indtægterne ved salg af det pågældende lægemiddel.

På baggrund heraf er der i EU-regi etableret nogle mekanismer, som skal medvirke til at sikre forskning, udvikling, adgang og tilgængelighed af lægemidler til personer med sjældne sygdomme med det argument, at patienter med sjældne sygdomme skal have samme mulighed for behandling, som patienter med en almindeligt forekommende sygdom.

I henhold til forordning nr. 141/2000 kan et medicinalprodukt således opnå godkendelse, som ” orphan medicinal product” når det er udvikles med henblik på diagnose, forebyggelse, eller behandling af livstruende eller kronisk invaliderende tilstande, som rammer ikke mere end 5 pr. 10.000 personer.

Herved opnås nogle fordele, som hjælper til at udvikle og godkende lægemidler til sjældne sygdomme. Det betyder bl.a., at udgifterne til udvikling af lægemidler er reduceret, der er fri rådgivning i protokoludvikling og der udvikles rammeprogrammer til udvikling af lægemidlerne og andre initiativer, med det formål at stimulere udviklingen. Det har for perioden 2000-2012 medført 957 godkendelser (designations) og at 68 lægemidler (orphan medicinal products) har opnået EU markedsføringstilladelse, heraf er 58 markedsført i Danmark, hvoraf hovedparten er reserveret til sygehusbrug.

EUROPLAN har anbefalet at medlemslande deler vurderingsrapporter af terapeutisk- eller klinisk merværdi (added value) af OMP med henblik på at minimere forsinkelser i forhold til adgang til OMP for patienter med sjældne sygdomme

I EU-regi foregår der overvejelser om, hvorledes man generelt vil kunne styrke indsatsen, bl.a. mulighederne for at nyttiggøre erfaringer med henblik på at vurdere terapier og herunder lægemidler fx ved at trække på EUNetTHAs ekspertise. Formålet hermed skulle være at undgå, at hvert enkelt land isoleret gentager grundlæggende undersøgelser fx om effekt af en medicinsk teknologi vedr. sjældne sygdomme, i forbindelse med national stillingtagen til indførelse af lægemidler til sjældne patientgrupper.

En sådan opgave ligger relevant placeret i EUNetTHA, der er en dansk ledet EU-joint action hvor et netværk af institutioner, samarbejder om udveksling af medicinsk teknologivurderinger. Det indgår i EUNetTHA's kontrakt at man vil foranledige og gennemføre pilotstudier på dette område med udgangspunkt i tilknyttede landes interesse for hurtig medicinsk teknologivurdering af et produkt.

På nationalt niveau bør det sikres, at patienterne har adgang til nødvendige OMP, herunder klarhed omkring prisfastsættelse og tilskudsordninger.

Anbefalinger på baggrund af ovenstående:

- At der generelt er opmærksomhed på mulighederne for forskning, udvikling, og initiativer på området i Danmark, herunder anbefales, at de danske centre for sjældne sygdomme samt øvrige relevante hospitalsafdelinger og forskningsinstitutioner deltager og støtter positivt op om forskning i OMP.
- At Danmark følger med og deltager i europæiske initiativer på området, som fx kliniske studier og samarbejde om medicinske teknologivurderinger.
- At det sikres, at der er (fortsat) adgang til nødvendige OMP i Danmark, herunder der anvendes gennemsigtighed i priser og tilskudsordninger.

15 Implementering, evaluering, opfølgning og monitorering

15.1 Implementering

I strategien er der udarbejdet en række anbefalinger tilhørende de forskellige områder/kapitler. Det har været arbejdsgruppens intention, at anbefalingerne kan implementeres og integreres i det daglige arbejde med sjældne sygdomme på alle de niveauer, hvor der arbejdes med sjældne sygdomme.

Den nationale strategis overvejelser og anbefalinger skal ses som pejlemærker for en samlet og sammenhængende styrket udvikling af indsatsen. Strategien er således ikke en bindende handlingsplan, men den indeholder anbefalinger og fokusområder, der kan omsættes til konkrete initiativer.

Nogle anbefalinger vil kunne implementeres umiddelbart, mens andre vil have behov for en længere tidshorisont og vil bl.a. kræve udvikling samt ske under forudsætning af, at nødvendige ressourcer er til stede.

Den nationale strategi for sjældne sygdomme er formuleret med udgangspunkt i en femårig horisont, dvs. indtil udgangen af 2018. Arbejdsgruppen foreslår, at der foretages en opfølgning og samlet statusevaluering af strategien om ca. fem år.

Arbejdsgruppen finder, at opfølgning mest naturligt og operationelt foregår i regi af Sundhedsstyrelsen og Socialstyrelsen, som varetager de overordnede opgaver på feltet.

For så vidt angår fx specialeplanlægningen vil indsatserne for sjældne sygdomme indgå i Sundhedsstyrelsens generelle opfølgning og evaluering, som foregår regelmæssigt for alle specialfunktioner. Tilsvarende forventes Socialstyrelsen i relation til sin nye rolle i forbindelse med den Nationale Koordinationsstruktur at have løbende og regelmæssige muligheder for opfølgning og vurdering.

Som led i opfølgningen vil Sundhedsstyrelsen og Socialstyrelsen i løbet af perioden indkalde de relevante interessenter til drøftelse af udviklingen med passende intervaller.

15.2 Opfølgning og monitorering

I nærværende strategi er der udarbejdet en række anbefalinger på de beskrevne områder. Det vurderes ikke hensigtsmæssigt, at udarbejde en større monitoreringsmodel for arbejdet. De af EUROPLAN anbefalede indikatorer vurderes at kunne udgøre en tilfredsstillende, årlig tilbagemelding til EU's ministerråd.

EUROPLAN's forslag til monitoreringsmodel er beskrevet nedenfor og gengivet i bilag VII.

EUROPLAN har identificeret syv områder, som man finder, bør monitoreres:

1. Planer og strategier i forhold til sjældne sygdomme
2. Definitioner, indeksering og opgørelser over sjældne sygdomme
3. Forskning inden for sjældne sygdomme
4. Ekspertcentre og referencenetværk
5. Samling af ekspertise på europæisk niveau
6. Empowerment af patientorganisationer
7. Bæredygtighed

Til brug for monitoreringen af anbefalingerne har EUROPLAN udarbejdet indikatorer, som er beskrevet ud fra et af ovenstående syv områder samt inden for føl-

gende emner: formål, tiltag, indikator, type af indikator og vurdering af indikatoren, jf. bilag VII.

Eksempel på EUROPLAN indikatoropbygning

Område	Formål	Tiltag	Indikator	Indikatortype	Vurdering
Definitioner, indeksering og opgørelser af sjældne sygdomme	Brug en fælles definition	Officielt anvende EU-KOM's definition af sjældne sygdomme	Anvendelse af EU-KOM's definition af sjældne sygdomme	Procesindikator	Ja Nej Delvis anvendelse af EU-definition

15.3 Evaluering

Der kan tre - fem år efter udgivelsen af den nationale strategi for sjældne sygdomme foretages en status for anbefalinger i strategien, herunder implementeringen af anbefalingerne. Evalueringen kan tage udgangspunkt i de i strategien oplyste anbefalinger og bl.a. ske via status for Sundhedsstyrelsens specialeplan i relation til specialevejledningerne samt andre statusrapporter, opgørelser, evalueringer mv. på området.

I den forbindelse bør forskellige interessenter, der arbejder med sjældne sygdomme, herunder sygehusvæsenet, socialområdet, det kommunale sundheds, social-, undervisnings og beskæftigelsesområde, patientorganisationer, m.fl. blive inddraget i relevant omfang. Der kan herunder fokuseres på de forskellige niveauer, hvor der arbejdes med sjældne sygdomme fx patientniveau, kommunalt niveau, regionalt samt nationalt niveau.

Evaluering kan typisk omfatte, hvorvidt – udvalgte eller alle – strategiens anbefalinger er fulgt, herunder beskrive følgende områder og besvare nedenstående spørgsmål:

- Beskrivelse af anbefalingen
- Har anbefalingen et klart mål/formål?
- Beskriv de tiltag, der er implementeret for at opfylde anbefalingen, herunder de eventuelle monitoreringsindikatorer, som har været anvendt.
- Vurderes tiltagene tilstrækkelige for implementering af anbefalingen?
- Hvis nej, hvad anbefales, der fremadrettet at skulle fokuseres på for at opfylde anbefalingen?
- Konklusion og ny anbefaling

Formålet med en sådan evaluering vil ikke være, at udarbejde en ny strategi for sjældne sygdomme, men en overordnet og handlingsanvisende statusrapport, der beskriver den generelle udmøntning og operationalisering af den nationale strategi

for sjældne sygdomme. Denne evaluering bør være kortfattet og alene fokusere på (udvalgte) anbefalinger, der er formuleret i strategien.

Denne statusevaluering iværksættes af Sundhedsstyrelsen i samarbejde med Socialstyrelsen og vil efterfølgende fungere som en statusrapport for arbejdet med sjældne sygdomme i Danmark.

Anbefalinger:

- At den nationale strategi for sjældne sygdomme implementeres inden 2018.
- At der udarbejdes en evaluering af strategien tre til fem år efter udarbejdelsen. Evalueringen bør munde ud i en kort statusrapport.
- Inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger heri.

16 Bilag

16.1 Bilag I Opgaver for de højt specialiserede Centre for Sjældne sygdomme.

Uddrag af Sundhedsstyrelsens Redegørelse: Sjældne handicap- Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, 2001.

De samlede opgaver for de to højt specialiserede centre blev opsummeret i nedenstående punkter

- *Varetagelse af de højt specialiserede elementer af diagnostik, behandling og kontrol i teamfunktion mellem relevante specialer på landsdel sygehusets involverede specialafdelinger og eksperter*
- *Rådgivning og vejledning, herunder genetisk rådgivning*
- *Koordinering af indsatsen og herunder eventuelt viderehenvielse*
- *Diagnostik og behandlingsopgaver, pleje og kontrol iht. protokoller*
- *Formidling af samarbejde mellem de højt specialiserede team og det decentrale niveau*
- *Indsamling og formidling af viden om diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder*
- *Udarbejdelse af generelle behandlingsplaner, protokoller og referenceprogrammer*
- *Udarbejdelse af konkrete behandlingsplaner og konkrete satellitaftaler vedr. den enkelte patient/ evt. gruppe af patienter*
- *Fungere som fagligt bagland for decentrale funktioner*
- *Kvalitetskontrol og kvalitetsudvikling*
- *Registrering, overvågning og opfølgning*
- *Forskning og udvikling*
- *Uddannelse og oplæring*
- *Internationalt samarbejde*
- *Sikre overblik over patienter med et givet sjældent handicap – så der sikres mulighed for at disse vil kunne få gavn af nye tilbud og muligheder*
- *Rådgivning og formidling til patienter og sundhedsvæsen*
- *Samarbejde med andre relevante instanser vedr. information og formidling*
- *Samarbejde med relevante patientforeninger.*

16.2 Bilag II Oversigt over registrerede patienter og diagnoser ved Centre for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

Kilde: Raredis.eu, datatræk 1. maj 2014 samt Raredis Årsrapport 2013.

Diagnose gruppe	Antal patienter
Beckwith-Wiedemann	9
Sotos	34
Total overvækst syndromer	43
22q11 deletion/duplikation	89
Cat-eye	3
Deletions syndromer	65
Total kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi	157
Albright hereditary osteodystrophy	2
Angelman	38
Ataxia-telangiectasia	6
ATRX	1
Bardet-Biedl	20
Bohring-Opitz	2
Cornelia de Lange	5
Criduchat	4
Pallister-Killian	2
Prader-Willi	122
Rett (ikke inkluderet Kennedy Centeret)	9
Rubinstein-Taybi	14
Smith-Magenis	3
Toriello-Carey	1
William	13
Wolf-Hirschhorn	4
Aarskog	6
Total retarderingssyndromer med kompleks symptomatologi	252
Beals	1
Ehlers-Danlos, vaskulær og svære klassiske	91
Loeys-Dietz	2
Marfan	240
Osteogenesis imperfecta	155
Sphrintzen-Goldberg	4
Stickler	28
Total arvelige bindevævssygdomme	521
Cardiofaciocutaneous (CFC)	6
Legius	1
Leopard	8
Neurofibromatosis type 1	747
Neurofibromatosis type 2	17
Noonan	15
Tuberøs sklerose	31
Total hammatomøse sygdomme	825
Apert	21

Branchio-oto-renal	5
Char	2
CHARGE	24
Craniofrontonasal and frontonasal dysplasi	7
Crouzon	40
Dubowitz	4
Freeman-Sheldon	1
Goldenhar/hemifacial microsomia	62
Gorlin	6
Kraniesynostoser (non-syndromale)	269
McCune-Albright	3
Muenke	16
Multiple pterygium	1
Oral-facial-digital	1
Saethre-Chotzen	4
Scleroderma linear/En Coup de Sabre	3
Sturge-Weber	4
Syndromer med sjældne ansigts- og komplicerede spalter	15
Syndromer med sjældne øjenmisdannelser: anophthalmia, microphthalmia	36
Treacher Collins	19
Total kraniofaciale syndromer	543
3-M	4
Achondroplasi	32
Andre Skeletdysplasier	38
Arthrogrypose	5
Campomel dysplasi	2
Cleidocranial dysplasi	6
Floating-Harbor	5
Geleofysisk (acromicrisk) dysplasi	3
Hereditær Multiple exostoser	4
Holt-Oram	1
Jeune	1
Kabuki	6
Klippel-Trénaunay-(Weber)	17
Nail-patella	4
Osteopathia striata med kranial sklerosering	2
Pyknodysostosis	2
Robinow	2
Silver-Russell	12
Sygdomme med øget knogle densitet	4
Syndromer med dværgvækst og misdannelser	15
Thanatofor dværgvækst	3
Tricho-dento-ossøs	1
Tricho-rhino-phalangeal	4
Wiedemann-Rautenstrauch	1
Total skeletdysplasier	174
Aplasia cutis congenita	2
Ectodermal dysplasi	15
EEC	8

Total dermatologiske sygdomme	25
includeret i center for medfødte stofskifte sygdomme	
Total metaboliske sygdomme	
Blæreektopi	2
Okulo-cutan albinisme	7
Spielmeyer-Vogts	22
Undine	10
von Hippel-Lindaus	9
Total andre	50
Total	2590

Noter:

For NF1 er inkluderet 97 børn fulgt primært på Odense Universitets Hospital i formaliseret samarbejde med CSS RH og CSS AUH.

Herudover er der registeret samlet godt 400 patienter, der ikke er anført og klassificeret i tabellen ovenfor:

* 80 har ikke klassificerede diagnoser

* 50 har endnu ikke en registeret specialiseret diagnose

* 300 patienter er vurderet efter udredning som faldende udenfor den specialiserede funktion varetaget af centrene.

På Kennedy Centeret er der registreret 107 Rett patienter heraf 44 under 18 år.

Medfødte stofskiftesygdomme er ikke inkluderet i tabellen.

16.3 BILAG III Oversigt over højt specialiserede funktioner for sjældne sygdomme

Oversigt over højt specialiserede funktioner for sjældne sygdomme jævnfør indledende definition og afgrænsning i nugældende specialvejledninger Sundhedsstyrelsen pr. 1. maj 2014.

Tallene er når ikke andet er nævnt skøn over årlige incidenstal for funktionen. Infektions- og cancersygdomme ikke inkluderet,

Anæstesiologi

Højt specialiserede funktioner:

- Diagnostik og behandling og efterbehandling af kronisk respirationsinsufficiens svarende til Sundhedsstyrelsens Vejledning om kronisk respirationsinsufficiens, 1990. Der bør her udarbejdes vejledninger for et øget samarbejde med afdelinger med regionsfunktioner efter etablering af respirator i hjemmet:
Glostrup Hospital, Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde), AUH Århus Sygehus

Dermato-venerologi

Regionsfunktioner:

- Dysplastisk nævussyndrom med forekomst af malignt melanom i familien (20 pt.):
Bispebjerg Hospital, Gentofte Hospital, Roskilde Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus

Højt specialiserede funktioner:

- Hereditært angioødem: (80 pt.). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: lungemedicin:
Gentofte Hospital, Odense Universitetshospital
- Diagnostik og behandling af kompliceret nævus flammeus og andre vaskulære malformationer med lokalisation inddragende sanseorganer og legemsåbninger, og/eller hvis størrelse indikerer behandling i generel anæstesi. Varetages i tæt samarbejde med relevante organspecifikke specialer afhængig af lokalisation:
Bispebjerg Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Diagnostik og behandling af komplicerede hængangiomer med lokalisation inddragende sanseorganer og legemsåbninger, stor størrelse, hurtig vækst og/eller mistanke om A-V-shunt. Varetages i tæt samarbejde med relevante organspecifikke specialer afhængig af lokalisation:
Bispebjerg Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Kompliceret systemisk sklerodermi med påvirkning af multiple organsystemer (100 pt.):
Bispebjerg Hospital, AUH Århus Sygehus

Gynækologi og obstetrik

Højt specialiserede funktioner:

- Svær eller avanceret endometriose (dvs. involvering af septum rektovaginale eller tarm) (<100 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby
- Medfødte misdannelser i genitalier (<50 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby
- Kromosomanomalier (<300 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Hormonforstyrrelser, der skyldes dysfunktion i hypothalamushypofyse-gonade akse f.eks. hypofyseadenom, prolaktinom, hyperprolaktinæmi, hypopituitarisme og hypopituitarisme efter indgreb:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Invasiv mola/choriocarcinom:
Herlev Hospital, AUH Skejby Sygehus

Endokrinologi

Regionsfunktioner:

- Mb. Paget (incidens 30 pt./prævalens 250 pt.):

Hvidovre Hospital, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus

- Mb. Addison (incidens 150 pt./prævalens 1000 pt.):
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus
- Diagnostik af fæokromocytom (incidens 15 pt./prævalens 350 pt.):
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus
- Mb. Cohn (incidens 150 pt./prævalens 300 pt.):
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus
- Cushing syndrom (incidens 10 pt./prævalens 150 pt.):
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus
- Klinefelters syndrom (incidens 50 pt./prævalens 5000 pt.) (For børn se pædiatri):*
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus
- Kallman syndrom (incidens 25 pt./prævalens 200 pt.):
Rigshospitalet, Herlev Hospital, Køge Sygehus, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus

Højt specialiserede funktioner:

- Adrenogenitalt syndrom (incidens 1-2 pt./prævalens 50 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Adrenoleukodystrofi (incidens 1 pt./prævalens 4 pt.):
Rigshospitalet
- Præoperativ vurdering af insulinom:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Turners syndrom (prævalens 2000):*
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Craniopharyngeom, hvor diagnosen foreligger inden operation (Behandling af den postoperative hypofyseinsufficiens er en regionsfunktion)(incidens 10 pt./prævalens 200 pt.):
Rigshospitalet
- Pendreds syndrom (incidens 5 pt./prævalens 20 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Osteopetrosis (incidens 5 pt./prævalens 50 pt.):
AUH Århus Sygehus
- Porfyri (incidens 5 pt./prævalens 100 pt.):
Odense Universitetshospital
- Sjældne handicaps (i samarbejde med centre for sjældne handicaps), herunder:
 - o Prader Willi syndrom (incidens 10 pt./prævalens 200 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
 - o Osteogenesis imperfecta:
Hvidovre Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
 - o Galaktosæmi:
Rigshospitalet

- Fabrys sygdom:
Rigshospitalet

Intern medicin: gastroenterologi og hepatologi

Højt specialiserede funktioner:

- Sjældne medfødte metaboliske og kolestatiske leversygdomme samt udviklingsanomalier (100-150 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde), AUH Århus Sygehus
- Centerfunktionen for Morbus Wilson (31 pt.):
AUH Århus Sygehus

Intern medicin: hæmatologi

Højt specialiserede funktioner:

- Komplicerede tilfælde af trombotisk trombocytopenisk purpura (< 20 pt./årligt):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Medfødte svære penier (< 10 pt./årligt) og hæmoglobinopatier (< 40 pt./årligt):
Rigshospitalet (til flg.: Kongenitte og andre sjældne, kvantitative (penier) såvel som kvalitative mangeltilstande vedrørende trombocytter og neutrofile granulocytter), Herlev Hospital (til flg.: Hæmoglobinopatier, erythrocytmembran sygdomme, erythrocyt enzymdefekter, kongenitte anæmier og paroxystisk nocturn hæmoglobi-nuri), AUH Århus Sygehus
- Medfødt eller erhvervet hæmofili (prævalens ca. 850 pt)
 - o Almindelig hæmofili (prævalens 500 pt)
 - o Von Willebrands sygdom (prævalens 250 pt.)
 - o Anden sjælden hæmofili (prævalens 100 pt.)*Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus*
- Meget sjældne benigne hæmatologiske tilstande (< 10 pt./årligt):
Herlev Hospital, AUH Århus Sygehus

Intern medicin: infektionsmedicin

Højt specialiserede funktioner:

- Lungeinfektioner hos børn og voksne med **cystisk fibrose** (200 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby

Intern medicin: kardiologi

Højt specialiserede funktioner:

- Marfan Syndrom og Ehlers-Danlos Syndrom, vaskulær type. Kontrol og behandling varetages i tæt samarbejde med de to centre for sjældne handicap og thoraxkirurgi:
Rigshospitalet, AUH Skejby

Intern medicin: lungesygdomme

Højt specialiserede funktioner:

- Angioødem herunder hereditært angioødem. Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi:
Gentofte Hospital (dermato-venerologi), Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Meget sjældne alvorlige lungesygdomme:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

Intern medicin: nefrologi

Højt specialiserede funktioner:

- Diagnostik og behandling af metaboliske nyresygdomme som cystinose og oxalose (ca. 7/år):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby

Intern medicin: reumatologi

Højt specialiserede funktioner:

- Systemisk lupus erythematosus ved særligt kompliceret eller eksperimentel behandling og/eller særligt alvorlige eller sjældne komplikationer til sygdom eller behandling, fx CNS-lupus, moderat til svær proteinuri samt progredierende nefropati og erhvervede blødningsdefekter samt ved gravide (prævalens 150 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Vaskulitsygdomme i små og mellemstore kar som Wegeners granulomatose, mikroskopisk polyangiitis, Churg-Strauss syndrom, morbus Behcet, polyarteritis nodosa (prævalens 100 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Sjældne storkarsvaskulitter som fx Takayasu arterit eller anden aortit (prævalens 40 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Genetiske bindevævssygdomme som fx Ehlers-Danlos syndrom (vaskulær). og Marfan syndrom i samarbejde med centre for sjældne handicap (prævalens 200 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Hæmofili ved blødninger i led og muskler:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

Kirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- Familiær adenomatøs polypose (FAP). Kontrol af genbærere (30 pt.), kirurgisk behandling (10 pt.) og kontrol (200 pt.):
Hvidovre Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- **Børnekirurgi (20-30 pt. for hver diagnosegruppe)**
 - o Diafragmahernie:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Bugvægsdefekt:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Oesofagusatresi:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Pyloromyotomi:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
 - o Analatresi:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Cloacaemisdannelser (< 5 pt.). Funktionen varetages i samarbejde med udenlandsk center:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Galdeveje:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
 - o Pankreas:

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital

o Hirschsprung operation:

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital

Klinisk biokemi

Højt specialiserede funktioner:

- Hæmoglobinopatier og arvelige erytrocytsygdomme – diagnostik og rådgivning (inklusive prænatal mutationsdiagnostik). (<2000 analyser/år):
Herlev Hospital, AUH Århus Sygehus
- Hæmofili og beslægtede sygdomme, diagnostik. Funktionen skal være døgndækkende (telefonisk assistance):
Rigshospitalet, AUH Skejby
- Porfyrisygdom, biokemisk diagnostik og monitorering (<1000 rekvisitioner årligt), DNA-baseret mutationsdiagnostik (<100 undersøgelser årligt):
Odense Universitetshospital
- Perinatal screening for medfødte stofskiftesygdomme:
Statens Seruminstitut, AUH Skejby

Højt specialiserede funktioner:

- Ingen

Klinisk genetik

Højt specialiserede funktioner:

- Genetisk audiologi
Bispebjerg Hospital
- Arvelige stofskiftesygdomme bortset fra PKU
Rigshospitalet
- PKU, phenylketonuri
Kennedy Centret
- Porfyri
Odense Universitetshospital
- Arvelig hæmorrhagisk telangiektasi
Odense Universitetshospital
- Rett syndrom
Kennedy Centret

Klinisk mikrobiologi

Højt specialiserede funktioner:

- Diagnostik og rådgivning vedr. infektioner hos cystisk fibrose patienter, herunder analyse af prøver fra patienter med cystisk fibrose. Funktionen varetages i tæt samarbejde med højt specialiserede klinisk funktion i cystisk fibrose:
Rigshospitalet, AUH Skejby

Neurokirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- **Columna**
 - o Konservativ behandling af deformiteter hos børn og voksne (1.000).*
Varetages i ortopædisk kirurgi på regionsfunktionsniveau:

Rigshospitalet (NK og OK), Glostrup Hospital (NK og OK), Hillerød Hospital (formaliseret samarbejde, OK), Odense Universitetshospital (NK og OK), Middelfart Sygehus (NK og OK), AUH Århus Sygehus (NK og OK), RH Silkeborg (formaliseret samarbejde, OK), RH Viborg (formaliseret samarbejde, OK), AUH Aalborg Sygehus (OK)

- o Pædiatriske deformiteter (250):
Rigshospitalet (NK og OK), Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde, NK og OK), AUH Århus Sygehus (OK), AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde, OK)
- o Behandling af kraniofaryngeom og clivustumor (5-10 pt.):
Rigshospitalet
- **Neurokirurgi på børn (700 pt.), herunder specielt fokus på samling af:**
 - o Kraniofacial kirurgi (40-50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med, oto-rhinolaryngologi, tand-, mund og kæbekirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi, pædiatri, klinisk genetik, ortopædisk kirurgi, diagnostisk radiologi, anæstesiologi med kompetence i neuroanæstesi:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
 - o Myelomeningocele (20 pt.). Neurokirurgi varetager den primære operation. Rekonstruktionskirurgien varetages i tæt samarbejde mellem neurokirurgi, ortopædisk kirurgi og plastikkirurgi. Funktionen varetages desuden i et tæt samarbejde med pædiatri med kompetence i neonatologi samt urologi og intern medicin: gastroenterologi og hepatologi:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
 - o Operation for intrakranielle eller andre spinale medfødte misdannelser. Varetages i et tæt samarbejde med pædiatri med kompetence i neonatologi samt urologi, plastikkirurgi og intern medicin: gastroenterologi og hepatologi:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Behandling og opfølgning af plexus brachialis læsioner (obstetriske og traumatiske) (<50) - herunder fødselsskader, sekundære indgreb på fødselsskader, traumatiske læsioner hos voksne samt sekundære indgreb efter traumatiske læsioner hos voksne. Varetages i et tæt samarbejde mellem neurokirurgi og ortopædisk kirurgi:
Odense Universitetshospital (NK og OK)

Neurologi

Højt specialiserede funktioner:

- Diagnostik og behandling af svære/uafklarede/sjældne/arvelige bevægesygdomme, sjældne dystonier og ataxier:
Bispebjerg Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Arvelige neurodegenerative sygdomme - spinocerebellar atrofi, Huntingtons sygdom:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Patienter med svære neuromuskulære sygdomme:
Rehabiliteringscenter for Muskelsvind København, Rehabiliteringscenter for Muskelsvind Århus

Oftalmologi

Højt specialiserede funktioner:

- Medfødt grå stær-kirurgi hos børn under 6 år (18 procedurer):
Glostrup Hospital, AUH Århus Sygehus
- Grå stær-kirurgi og nethindekirurgi hos patienter med Marfan syndrom (2-5 procedurer):
Glostrup Hospital, AUH Århus Sygehus

Varetages i tæt samarbejde med Centrene for Sjældne Handicap i henhold til Sundhedsstyrelsens redegørelse for sjældne handicap fra 2001.

Der skal sikres sammenhæng i patientforløbene.

- Medfødt grøn stær, kirurgisk behandling (13 procedurer):
Glostrup Hospital, AUH Århus Sygehus
- Nethinde- og glaslegeme-kirurgi hos børn under 16 år (16 procedurer):
Glostrup Hospital, AUH Århus Sygehus
For de ovenstående fire funktioner etableres tæt samarbejde mellem sygehusene herunder fælles kliniske retningslinjer, kliniske konferencer, samarbejde om kvalitetsudvikling, forskning, uddannelse mv. samt entydig placering af opgaveansvar.
- Oftalmologiske sygdomme hos børn og unge med sjældne handicap herunder neurofibromatose, galaktosæmi, Spielmeyer-Vogt og Marfan samt andre sjældne arvelige sygdomme med svære synshandicap.
Varetages i tæt samarbejde med Centrene for Sjældne Handicap i henhold til Sundhedsstyrelsens redegørelse for sjældne handicap fra 2001.
For placeringen af de enkelte sygdomme henvises til specialevejledningen for pædiatri.

Rigshospitalet, Glostrup Hospital, AUH Århus Sygehus, Kennedy Centret

Ortopædisk kirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- Kongenitte deformiteter på overekstremiteten:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Pædiatriske deformiteter (250):
Rigshospitalet (NK og OK), Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde, NK og OK), AUH Århus Sygehus (OK), AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde, OK)
- Myelomeningocele (20 pt). Neurokirurgi varetager den primære operation.
Rekonstruktionskirurgien varetages i tæt samarbejde mellem neurokirurgi, ortopædisk kirurgi og plastikkirurgi. Funktionen varetages desuden i et tæt samarbejde med pædiatri med kompetence i neonatologi samt urologi og intern medicin: gastroenterologi og hepatologi:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Kirurgisk behandling ved arthrogryphosis (30):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Dysproportionale dværge og hermed associerede kongenitte misdannelser:
Rigshospitalet, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
- Kongenitte pseudartroser på tibia (5):
Rigshospitalet, AUH Aalborg Sygehus
- Muskeldystrofi/spinal muskelatrofi (30):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Ortopædkirurgiske lidelser ved sjældne handicap, i forbindelse med centerfunktion for sjældne handicap i henhold til Sundhedsstyrelsens Redegørelse vedrørende sjældne handicap, herunder osteogenesis imperfecta, ved behov for korrigerende ortopædkirurgiske indgreb (20) samt Marfan Syndrom, Neurofibromatosis Recklinghausen, Ehlers-Danlos Syndrom, Prader-Willi Syndrom og Apert Syndrom (specielt håndkirurgi):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus.
For håndkirurgi ved Aperts Syndrom: Rigshospitalet

- Ortopædkirurgisk operation ved hæmofili og andre blødersygdomme, hvor der kræves præoperativ forberedelse og postoperativ overvågning, herunder faktorbehandling (<100):

Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

- Behandling og opfølgning af plexus brachialis læsioner (obstetriske og traumatiske) (<50) - herunder fødselsskader, sekundære indgreb på fødselsskader, traumatiske læsioner hos voksne samt sekundære indgreb efter traumatiske læsioner hos voksne. Varetages i et tæt samarbejde mellem neurokirurgi og ortopædisk kirurgi.

Odense Universitetshospital (OK og NK)

Der skal sikres erfaringsopsamling ved registrering i database herunder en årlig statusrapport.

Oto-rhino-laryngologi

Højt specialiserede funktioner:

- Congenit øregang/mellemørearetri (2-5 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus (kun vurdering og høreapparatbehandling, ikke kirurgi)
- Operation for karsvulst i næsesvælget (juvenilt angiofibrom) (5-10 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital
- Operation af medfødt væsentlig ossøs aflukning til næsesvælget (choanalatresi) (5-10 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Behandling af svære stenoser og malformationer i larynx og trachea (5-10 pt.). (I udvalgte tilfælde vil enkelte patienter skulle behandles i et internationalt samarbejde):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Diagnostik og behandling af pulmonale arteriovenøse malformationer PAVM (morbus Osler). (20 pt.):
Odense Universitetshospital
- Laryngeale komplikationer ved Wegeners granulomatose (5 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Behandling af lymfangiomer (20 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Behandling af hæmangiomer og vaskulære malformationer:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Kraniofaciale misdannelser:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

Plastikkirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- Hypospadi (160 pt.). Varetages også i specialet urologi. Det må lokalt aftales, i hvilket speciale funktionen varetages:
Rigshospitalet (urologi), AUH Skejby (urologi)
- Læbe-, gumme-, ganespalte (150 pt.):
Rigshospitalet
- Kraniofaciale misdannelser (15-25 pt.) Varetages i henhold til Sundhedsstyrelsens redegørelse 'Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet' fra 2001:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus (neurokirurgi og odontologi)
 - Svære øredeformiteter (20-25 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus (vurdering og evt. opfølgning)

- Større medfødte misdannelser, store posttraumatiske tilstande og udbredt cancer i orbitalregionen (40-50 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Kongenit gigantnævus (6-10 pt.):
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

Pædiatri

Højt specialiserede funktioner:

- Neonatologi
 - o Svære misdannelse og sygdomme:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Tilstande med behov for kirurgisk vurdering/behandling og alvorlige misdannelser med behov for akut kirurgisk/invasiv behandling (i alt 250 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Pulmonologi
 - o Cystisk fibrose mukoviskidose (450 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby
 - o Medfødte misdannelser i luftrør, bronkier, lunger (64 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Endokrinologi
 - o Adrenogenitalt syndrom (27 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Hyperaldosteronisme og andre binyrelidelser (36 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Turners syndrom, Klinefelters syndrom (61 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Forstyrrelser i æggestokke (41 pt.) eller testiklers funktioner (11 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Misdannelser i æggestok, æggeleder og livmoders ligamenter (4 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Funktionsforstyrrelse i flere endokrine kirtler (2 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Øget eller nedsat funktion af hypofyse og Cushings syndrom (115 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Hypo- og hyperparathyreodisme og andre sygdomme i biskjoldbruskkirtlen (8 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Androgen resistens syndrom, sygdom i endokrine kirtler - anden (1 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
 - o Endokrin sygdom uden specifikation (8 pt.):

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)

- o Svær juvenil diabetes mellitus (ca. 20 pt.):

Herlev Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)

- Metaboliske lidelser fraset funktioner nævnt under sjældne handicap

Stofskifteforstyrrelser, herunder

- o Forstyrrelser i stofskiftet af aminosyrer og fedtsyrer ekskl. phenylketonuri (55 pt.):

Rigshospitalet,

- o Phenylketonuri:

Kennedy Centret

- o Forstyrrelser i stofskiftet af lipoprotein og andre lipidæmier (8 pt.), samt sfingolipid og lipidaflejringsforstyrrelser (37 pt.):

Rigshospitalet, AUH Skejby

- o Forstyrrelser i stofskiftet af glukosaminoglykan (28 pt.), glykoprotein (8 pt.), purin og pyrimidinstofskiftet (78 pt.), porfyrin- og bilirubin (2 pt.):

Rigshospitalet

- o Forstyrrelser i mineralstofskiftet (39 pt.), amyloidose:

Rigshospitalet, AUH Skejby

- o Forstyrrelser i kulhydratstofskiftet - andre (43 pt.) samt andre stofskifteforstyrrelser (25 pt.):

Rigshospitalet

- Gastroenterologi

- o Svære tilfælde af medfødte misdannelser i mavetarmkanalen med behov for kirurgi (338 pt.) – herunder medfødte misdannelser i øvre fordøjelsesorganer, galdeblære, galdegange og lever samt medfødt mangel på eller forsnævring af tyndtarm eller tyktarm:

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital

- Hæmatologi/onkologi

- o Thalassamia major, aplastisk anæmi og anæmier ved kroniske sygdomme (61 pt.):

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)

På grund af det store antal godkendte matrikler skal der være fælles kliniske retningslinjer og fokus på at volumen/ speciallæge/ år skal opretholdes.

- o Mangel på hvide blodlegemer og funktionsforstyrrelser i neutrofile hvide blodlegemer, andre forstyrrelser i hvide blodlegemer, sygdomme i milt og Langerhans histiocytose (i alt 29 pt.):

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)

På grund af det store antal godkendte matrikler skal der være fælles kliniske

retningslinjer og fokus på at volumen/ speciallæge/ år skal opretholdes.

- o Hæmofili:

Rigshospitalet, AUH Skejby

- Kardiologi

- o Medfødte misdannelser i hjerte, store arterier, store vener, perifere kar samt andre kredsløbsorganer:

Rigshospitalet, Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde), AUH Skejby

- Nefrologi
 - Tubulære lidelser og skrumpenyre (11 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
 - Tubulointerstitielle lidelser (11 pt.):
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Neuropædiatri
 - Sjældne neurologiske sygdomme, herunder arvelig ataksi og paraplegi (12 pt.), spinal muskeltrofi og beslægtede syndromer (35 pt.), dystoni (32 pt.), andre degenerative sygdomme i nervesystemet (7 pt.), arvelig og idiopatisk sygdom i perifere nerver og forskellige polyneuropatier (i alt 49 pt.), dissemineret sclerose og akut transversel myelitis:
Rigshospitalet, AUH Skejby,
 - Neuromuskulære/primære muskelsygdomme (114 pt.) herunder progredierende sygdom fx dystrofia musculorum progressiva, dystrofia musculorum congenita, myopathia congenita og mitokondrie myopathia. Kan evt. varetages i et formaliseret samarbejde med regionsfunktionsniveau. Samarbejdet skal godkendes af Sundhedsstyrelsen:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde)
- Reumatologi
 - Bindevævssygdomme: Polyarteritis nodosa og beslægtede sygdomme (43 pt.) "andre" nekrotiserende vaskuliter (16 pt.), systemisk lupus erythematosus (SLE) (15 pt.), dermatopolymyositis (14 pt.), sklerodermi (10 pt.), andre generaliserede bindevævssygdomme (268 pt.), lokaliseret lupus erythematosus og andre lokaliserede bindevævssygdomme (13 pt.), muskelbetændelse og forkalkning og forbening af muskel (10 pt.), anden sygdom i arterier og arterioler:
Rigshospitalet, AUH Skejby
 - Juvenil idiopatisk arthritis med komplikationer, leddegigt: seropositiv leddegigt (23 pt.), psoriatisk ledsygdom og ledsygdom ved tarmlidelse (9 pt.), leddegigt hos børn ved anden sygdom (8 pt.), spondylitis ankylopoietica (Bechterew) og andre spondyliter (29 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby
- Allergologi
 - Sjældne komplekse allergiske sygdomme i samarbejde med dermatovenerologi og intern medicin: lungesygdomme. Hereditært angioødem i samarbejde med dermato-venerologi:
Herlev Hospital, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
- Sjældne handicap
 - Neurofibromatosis Recklinghausen:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital (formaliseret samarbejde), AUH Skejby
 - Galaktosæmi:
Rigshospitalet
 - Spielmeyer-Vogt og andre neurale ceroid-lipofuscinoser:
AUH Skejby
 - Osteogenesis imperfecta:
Rigshospitalet, AUH Skejby
 - Marfan Syndrom:
Rigshospitalet, AUH Skejby

- o Prader Willi Syndrom:
Rigshospitalet, AUH Skejby
- o Ehlers-Danloss Syndrom:
Rigshospitalet, AUH Skejby
- o Kraniofaciale misdannelser herunder Apert Syndrom:
Rigshospitalet, AUH Skejby
- o Wilsons Syndrom i samarbejde med intern medicin: gastroenterologi og hepatologi:
AUH Skejby
- o Blæreekstrofi i samarbejde med urologi:
Rigshospitalet, AUH Skejby
- o Myelomeningocele:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby

Tand-, mund- og kæbe

Højt specialiserede funktioner:

- Særlige tilfælde af ekstrem vækstbetinget kæbeanomali (41 pt. årligt)
Diagnostik og kombineret ortodontisk-kirurgisk behandling af særlige tilfælde af ekstrem vækstbetinget kæbeanomali som er afgrænset af en kombination af aktionsdiagnoser, bidiagnoser og procedurekoder som angivet i specialerapportens bilag. 4. Rådgivning i forbindelse med tidlig interceptiv behandling af denne gruppe:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Kraniofaciale misdannelser/syndromer (23 pt. årligt)
Patienter med kraniofaciale misdannelser/ syndromer diagnosticeres og behandles i henhold til Sundhedsstyrelsens redegørelse om: Sjældne handicap - Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet, 2001. Diagnostik og behandling af vækstforstyrrelser med kombinerede misdannelser af kæber, ansigt og kranie varetages i et kranio-facialt team med relevante lægelige specialer (pædiatri, klinisk genetik, neurokirurgi, plastikkirurgi, oto-rhino-laryngologi, kæbekirurgi og ortodonti). Kirurgisk behandling forudsætter en tværfaglig kirurgisk teamfunktion bestående af neurokirurger, tand-, mund- og kæbekirurger, plastikkirurger, øjenkirurger og øre-, næse og halskirurger
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Læbe-kæbe-ganespalte korrektion (58 pt. årligt)
Sekundær ganespaltebehandling foregår i et tværfagligt samarbejde mellem de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger ved Rigshospitalet og Århus Sygehus og Ganespalteafdelinger ved taleinstitutterne i København og Århus. De kæbekirurgiske operationer omfatter frilægning af tænder, knogletransplantation til rekonstruktion af spaltedefekt i kæben, slimhindeplastik/ -transplantation, ortodontisk kirurgi, distraktionsbehandling og implantatbehandling. Tandreguleringen foregår i regi af taleinstituttet.
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Kronisk juvenil reumatoid arthritis (< 16 år) (24 pt. årligt)
Diagnostik foregår i et samarbejde mellem reumatologi, pædiatri, tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger ved Rigshospitalet og Århus Sygehus og tandlægeskolerne. Ved vækstforstyrrelser i kæberne foregår den kæbekirurgiske behandling i samarbejde med tandlægeskolerne og reumatologi
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus
- Hæmofilpatienter (8 pt. årligt)
Alle former for tand-, mund- og kæbekirurgisk behandling udføres i samarbejde med Center for Hæmofili og Trombose ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital:
Rigshospitalet, AUH Århus Sygehus

Thoraxkirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- Medfødte hjertesygdomme
Varetages i et tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og ved behandling af børn pædiatri
o Børn (500 pt.):
Rigshospitalet, AUH Skejby
- Marfan og Ehlers-Danlos Syndrom (30 pt.)
Varetages i tæt samarbejde med de to centre for sjældne handicaps og intern medicin: kardiologi:
Rigshospitalet, AUH Skejby

Urologi

Højt specialiserede funktioner:

- Medfødte misdannelser og tumorer (samlet 350 pt., heraf 130 pt.<2 år):
 - o Hypospadi
 - o Blæreekstrofi
 - o Svære malformationer i tractus genitalis, herunder epispadi og urogenital sinus
 - o Urologiske problemer i forbindelse med myelomeningocele
 - o Medfødte misdannelser i øvre og nedre urinveje
 - o Neonatal og prænatal urologi i øvrigt
 - o Bilateral abdominal testisretention
 - o Intersex tilstande
 - o Wilms tumor*Rigshospitalet, AUH Skejby*
- Laparoskopiske indgreb ved retentio testes - bilateral abdominal testisretention
Rigshospitalet, AUH Skejby

Diagnostisk radiologi

Højt specialiserede funktioner:

- Embolisering af sjældne og/ eller avancerede AV-malformationer, fistler og angioma-tøse tumorer:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
- Embolisering af pulmonale AV-malformationer og fistler. Behandling af pulmonale AV-misdannelser ved Mb.Osler skal ske i samarbejde med den tilsvarende højt specialiserede funktion i oto-rhinolaryngologi:
Rigshospitalet (intern medicin: kardiologi), Odense Universitetshospital, AUH Skejby Sygehus (intern medicin: kardiologi)
 - Skeletdystrofier:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Århus Sygehus
 - Sjældne pædiatriske CNS-sygdomme:
Rigshospitalet, AUH Skejby
 - Kongenitte hjertemisdannelser, nyresygdomme samt syndromer og dysplasier:
Rigshospitalet, Odense Universitetshospital, AUH Skejby
 - Cystisk fibrose:
Rigshospitalet, AUH Skejby

Karkirurgi

Højt specialiserede funktioner:

- Vurdering og behandling af arteriovenøse malformationer (10 pt.). Varetages i tæt samarbejde med diagnostisk radiologi:
- *Rigshospitalet, AUH Skejby*

16.5 Bilag IV Kommunernes ansvar og tilbud til borgere med sjældne tilstande

På det almene område har kommunerne ansvar for følgende indsatser, hvor der kan være behov for, at kommunens medarbejdere samarbejder med specialister, der har særlig viden om sjældne diagnoser:

- Sundhedspleje, og andre sundhedsydelser til børn og unge
- Tandpleje
- Dagpasning, herunder dagpleje, vuggestuer og børnehaver
- Skoler
- Ungdomserhvervsuddannelser
- Arbejdsmarkedsindsatser
- Forebyggelse og sundhedsfremme

Kommunerne har følgende ansvarsområder i forhold til børn, unge og voksne med særlige behov, som kan være relevante for personer med sjældne diagnoser, i det omfang, personen har en funktionsnedsættelse som følge af sin diagnose, som der ikke alene kan kompenseres for via medicinsk behandling i sundhedsvæsenet:

- Børn og unge:
 - Familievejledning til forældre med nydiagnosticerede børn
 - Rådgivning og vejledning
 - Hjælpemidler
 - Træning og genoptræning
 - Hjemmetræning
 - Hjemmesygepleje
 - Specialiserede dagtilbud
 - Merudgiftsydelse til familier med handicappede børn
 - Tabt arbejdsfortjeneste til forældre med handicappede børn
 - Aflastning
 - Familiepleje
 - Døgninstitutioner
 - Specialundervisning
 - Rådgivning, vejledning og specialundervisning til børn og unge med kommunikationsvanskeligheder, fx pga. af funktionsnedsættelse indenfor tale/stemme-, høre- og læsestaveområderne
 - Ungdomsuddannelse for unge med særlige behov
 - Patientrettet forebyggelse
- Voksne:
 - Rådgivning og vejledning
 - Hjælpemidler
 - Træning og genoptræning

- Personlig og praktisk hjælp
- Aflastning
- Hjemmesygepleje
- Socialpædagogisk bistand
- Personlig assistance (efter forskellige regelsæt)
- Merudgiftsydelse
- Døgntilbud (botilbud og andre tilsvarende boliger)
- Specialundervisning
- Rådgivning, vejledning og specialundervisning til voksne med kommunikationsvanskeligheder, fx pga. af funktionsnedsættelse indenfor tale/stemme-, høre- og hjerneskadeområderne
- Patientrettet forebyggelse
- Støtte på arbejdsmarkedet (fleksjob, job med løntilskud, indretning af arbejdspladsen)
- Beskyttet beskæftigelse
- Aktivitets- og samværstilbud
- Misbrugsbehandling
- Krisecentre og forsorgshjem

16.7 Bilag V Afrapportering fra undergruppen vedr. diagnosebeskrivelser

I forbindelse med Sundhedsstyrelsens arbejdsgruppe for national strategi for sjældne sygdomme, har en undergruppe arbejdet med diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme. Undergruppen bestod af

- Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser
- Overlæge Stense Farholt, Center for Sjældne Sygdomme AUH
- Overlæge Susanne Kjærgaard, Klinisk Genetisk Afdeling RH
- Faglig leder Lisa Riiser, Socialstyrelsen / Kontorchef Randi Lykou, Socialstyrelsen
- Sekretær Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

I dette bilag præsenteres undergruppens arbejde, der ligger til grund for kapitel 5 med tilhørende anbefalinger.

Baggrund

Gennem de seneste mange år har diagnosebeskrivelser udarbejdet af Center for Små Handicapgrupper (CSH) udgjort grundstammen for dansksproget information om sjældne sygdomme og handicap til læg- og fagfolk. CSH blev etableret i 1990 i krydsfeltet mellem det sundhedsfaglige og det socialfaglige område. CSH blev med udgangen af 2010 fusioneret ind i Socialstyrelsen, der siden da har haft ansvaret for beskrivelserne. Imidlertid kan Socialstyrelsen ikke varetage arbejdet med diagnosebeskrivelserne og undergruppen har haft til opgave at vurdere beskrivelsernes relevans og at afsøge andre muligheder for drift og udvikling.

Indhold og anvendelse

På nuværende tidspunkt findes 423 diagnosebeskrivelser af sjældne syndromdiagnoser, definerede sygdomme, enkeltorgansygdomme og symptomdiagnoser, se <http://www.socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap/beskrivelser-af-diagnoser>

Målgruppen for diagnosebeskrivelserne er borgere med sjældne sygdomme (patienter og pårørende) samt de fagfolk, der møder sjældne borgere i deres professionelle virke.

Der er ikke lavet egentlig statistik over anvendelsen af diagnosebeskrivelserne gennem de senere år. Tidligere tal (2009-2010) viser i størrelsesorden 130.000 unikke årlige besøg på beskrivelsessiderne. Det anslås³², at mere end halvdelen af disse besøg er foretaget af fagpersoner, som benytter beskrivelserne som et væsentligt underlag i sagsbehandling og rådgivning. Det er især fagpersoner på socialområdet i kommuner, regioner, Socialministeriet, specialinstitutioner og bosteder, der er tale om. Andre faglige brugere er fra andre sektorer, fx sundheds-, uddannelses- og arbejdsmarkedssektoren.

³² Af ViHS

Hver beskrivelse indeholder grundlæggende biologisk og medicinsk information – herunder de vigtigste symptomer, oplysning om eventuelle behandlingsmuligheder og anslået hyppighed. En del beskrivelser indeholder desuden oplysninger om socialfaglige og andre emner.

Omkring de socialfaglige emner, så er det søgt vurderet, hvilke sociale tiltag der kan komme på tale ved en given diagnose. Men da symptomerne ved en sjælden sygdom kan manifestere sig meget forskelligt vil de sociale tiltag i praksis tage udgangspunkt i en individuel vurdering, som foretages af kommunen på baggrund af eksempelvis en lægelig udredning. Der henvises ikke til konkrete love og paragrafer, men der er links til andre, som sidder inde med information på området. Derudover indeholder alle beskrivelser, så vidt som det er muligt:

- Links til yderligere viden på enten dansk, svensk, norsk eller engelsk.
- Oplysninger om hvor man kan få mere lægefaglig viden om diagnosen.
- Kontaktmuligheder. Dvs. link til forening eller - hvis der ingen forening findes - link til en ordning kaldet Sjældne-netværket, hvorigennem der er mulighed for at komme i kontakt med ligestillede.

Det fremgår af den enkelte beskrivelse, hvordan den er lavet. Nogle er skrevet af læger, mens andre er udarbejdet af CSH eller Socialstyrelsen på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret.

Status

Undergruppen har gennemgået diagnosebeskrivelserne for at vurdere kvaliteten og for at udvikle anbefalinger om diagnosebeskrivelsernes fremtid.

Det har vist sig, at diagnosebeskrivelserne har en dårligere kvalitet end hidtil antaget. Ud af de 423 diagnosebeskrivelser rummer kun ca. halvdelen en egentlig, lægefagligt kvalitetssikret beskrivelse. Heraf er der godt halvdelen (91) beskrivelser udgivet/senest opdateret før 2008, mens resten (120) er udgivet/senest opdateret i årene 2009-2012. hertil kommer, at der er store forskelle i indhold og form beskrivelserne imellem. Ikke alle beskrivelser synes at høre hjemme i en sjælden sammenhæng. Der er derfor brug for, at der opstilles kriterier for hvilke diagnosebeskrivelser, der er behov for og hvilke krav, der skal stilles til indhold.

At kvaliteten ikke er ensartet og opdateringen ikke er sikret er problematisk, idet diagnosebeskrivelserne som sagt udgør grundstammen i den dansksprogede information om sjældne sygdomme – både for sjældne patienter og deres pårørende og for fagfolk udenfor de højt specialiserede sundhedsfaglige miljøer.

Undergruppen konkluderer, at let tilgængelige/valide beskrivelser af sjældne sygdomme vurderes at være et vigtigt redskab for patienter med sjældne sygdomme, for pårørende, og for fagfolk fra både social- og sundhedsvæsenet samt uddannelsessektoren. Det er væsentligt, at beskrivelserne både indeholder sundhedsfaglig og anden information, da både borgere og fagfolk har behov for en bred palette af information på tværs af sektorer.

De nuværende diagnosebeskrivelser kan også i fremtiden spille hovedrollen i denne forbindelse, men det kræver, at beskrivelserne gennemgås, kvalitetssikres og for-

ankres i en organisation, der både kan vedligeholde, opdatere og udvikle beskrivelserne efter de nuværende principper om information på tværs af sektorer.

Fremtid – diagnosebeskrivelsernes indhold og organisation

Undergruppen vurderer, at der fortsat er brug for diagnosebeskrivelser, der både indeholder sundhedsfaglige og andre informationer til brug for både sjældne patienter/pårørende og fagfolk. De eksisterende beskrivelser skal gennemgås, idet både kvalitet og relevans skal vurderes. Og der bør i forlængelse af den nationale strategi fastlægges kriterier, der kan afgøre, om en given sygdom kan betegnes som sjælden og dermed komme i betragtning til at få udarbejdet en opdateret diagnosebeskrivelse.

Undergruppen vurderer videre, at en forankring af diagnosebeskrivelserne i Lægehåndbogen/Patienthåndbogen på www.sundhed.dk kan være en hensigtsmæssig mulighed. Her er et sundhedsfagligt miljø med mulighed for input af socialfaglig art og anden information, ligesom der er etableret kvalitetssikringsprocedurer. Bag [sundhed.dk](http://www.sundhed.dk) står Danske Regioner, Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse og KL.

I **Lægehåndbogen** er samlet et stort antal medicinske beskrivelser af diagnoser. Der er en selvstændig indgang, der hedder ”Sjældne tilstande”³³. Her er oplistet 57 diagnoser. Heraf er 16 også at finde hos Socialstyrelsen i lægefaglig, kvalitetssikret udgave. Ud af de 57 diagnoser er der 18, som ikke er ledsaget af en beskrivelse, men hvor der linkes til Socialstyrelsen. Yderligere 5 af de 57 har ingen beskrivelse i Lægehåndbogen, men der linkes til andre beskrivelser (ikke-Socialstyrelsen).

Der findes dog også en række andre sjældne sygdomme i Lægehåndbogen end dem, der er listet under indgangen ”Sjældne tilstande” – f.eks. er Ehlers-Danlos syndrom og Marfan syndrom at finde andetsteds.

Indholdet i de medicinske beskrivelser er fortrinsvis af lægefaglig karakter, suppleret med links til patientinformation og andre informationskilder, bl.a. Patienthåndbogen, jf. nedenfor.

De medicinske beskrivelser i Lægehåndbogen udarbejdes og kvalitetssikres af en fagredaktør, en almen mediciner m.fl. Alle informationer opdateres med en frekvens på ca. 2½ år.

I **Patienthåndbogen** er der ikke en selvstændig indgang til sjældne tilstande – der er nogle helt andre indgangskategorier. Der er dog en søgemekanisme, så man kan nå frem til en navngiven diagnose uden at vide hvilken kategori, den er placeret i. I Patienthåndbogen er der under hver enkelt diagnose en patientorienteret artikel om en given diagnose eller tilstand, indeholdende en kort, let tilgængelig medicinsk beskrivelse samt socialmedicinske oplysninger og links.

Hvis diagnosebeskrivelserne fremover evt. forankres i Lægehåndbogen / patienthåndbogen, opfordrer undergruppen til, at

- Der etableres en fagredaktør for området sjældne sygdomme.

³³ <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-tilstande/> pr. september 2013

- Der nedsættes en følgegruppe, hvor prioriteringer af nye beskrivelser og konkrete diskussioner om indhold i både Lægehåndbogen og Patienthåndbogen kan finde sted. Følgegruppen skal have repræsentation af fagfolk fra både sundheds- og socialområdet samt af Sjældne Diagnoser. Følgegruppen vil være rådgivende.
- Der etableres en selvstændig indgang i Lægehåndbogen til ”Sjældne tilstande”. De sjældne diagnoser, der er at finde andre steder i Lægehåndbogen, bør også listes her.
- Der om muligt etableres en selvstændig indgang i Patienthåndbogen til ”Sjældne tilstande”. Alternativt skal det ved søgning på diagnosenavn stå klart, hvor man finder de enkelte sjældne diagnoser i Patienthåndbogen.
- Alle sjældne tilstande, der er at finde i Lægehåndbogen, bør i udgangspunktet have en korresponderende artikel i patienthåndbogen - som minimum med et link til Lægehåndbogen og andre links til eksterne (socialfaglige) kilder.
- Fagredaktøren skal være særlig opmærksom på at sikre, at formidlingen er til at forstå for patienter, lægfolk og ikke sundhedsfaglige fagfolk, når der ikke findes anden dansksproget information om en given sygdom.

Undergruppen finder endvidere, at det i et samarbejde mellem relevante aktører vil være behov for at der afklares en række forhold:

- Initiativpligt
 - Hvilke(n) aktør(er) er tovholder i processen?
- Ressourceafklaring/ambitionsniveau:
 - I hvilken ”stand” skal diagnosebeskrivelserne overdrages fra Societalstyrelsen til ny platform
 - Hvor skal ressourcerne til overdragelse komme fra?
 - Hvor store er de ressourcer, der skal anvendes i hhv. overdrages-, opstarts- og driftsfasen?
 - Hvor skal ressourcer til opstart og drift komme fra?
- Tidsfrister
 - Hvornår overdragelse kan påbegyndes?
 - Hvornår kan en fagredaktør være ansat?
 - Hvornår skal følgegruppe være nedsat?

Hvad er målsætningen i forhold til hvornår et givent antal diagnosebeskrivelser skal være klar på sundhed.dk?

16.8 Bilag VI EUCERDS anbefalinger vedr. nationale ekspertcentre for sjældne sygdomme

EUCERD har fremsat nedenstående 40 anbefalinger for hvad et nationalt ekspertcenter bør kunne:

Mission og anvendelsesområde for ekspertcentre for sjældne sygdomme i medlemsstaterne

1. Ekspertcentre (CE) beskæftiger sig med sygdomme eller lidelser, der kræver en særlig indsats fordi diagnosticering er vanskelig, for at forebygge komplikationer og/for at etablere behandlingstilbud.
2. Ekspertcentre er ekspertstrukturer for tilrettelæggelse og behandling af patienter, der lider af sjældne sygdomme, i et defineret dækningsområde, fortrinsvis på nationalt niveau, og hvis nødvendigt på internationalt niveau.
3. Overordnet dækkes med de samlede CE s i den enkelte medlemsstat alle patienter, der lider af sjældne sygdomme, og deres behov, også selv om de ikke er i stand til at tilbyde en fuld vifte af tilbud på samme ekspertniveau for hver enkelt sjælden sygdom.
4. Ekspertcentrene samler eller koordinerer, inden for det specialiserede sygehusvæsen multidisciplinære kompetencer/kvalifikationer med det formål at opfylde specifikke lægelige, rehabiliteringsmæssige og palliative behov for patienter med sjældne sygdomme.
5. Ekspertcentre bidrager til at etablere henvisningsvejledninger vedr. behandlingsmuligheder for det primære sundhedsvæsen.
6. Ekspertcentre har forbindelser til specialiserede laboratorier og andre faciliteter.
7. Ekspertcentre samarbejder med patientforeninger med det formål at tage hensyn til patienternes perspektiv.
8. Ekspertcentrene bidrager til at udarbejde retningslinjer for god praksis og til formidlingen heraf.
9. Ekspertcentre står for uddannelse og træning af sundhedsfagligt personale fra alle faggrupper, herunder eksperter uden for sundhedssektoren (f.eks. skolelærere, koordinatore inden for personlig pleje/hjemmepleje), hvor det er muligt.
10. Ekspertcentre bidrager til og leverer tilgængelig information, der er tilpasset patienters og deres familiers, sundheds- og socialfagligt personales særlige behov, i samarbejde med patientforeninger (og med Orphanet)
11. Ekspertcentre reagerer på behovene hos patienter fra forskellige kulturer og etniske grupper (dvs. de skal have kultursensitivitet).
12. Ekspertcentre skal, inden for nationale/internationale etiske og retlige rammer, sikre, at patienter, der lider af sjældne sygdomme, ikke forskelsbehandles eller stigmatiseres.

13. Ekspertcentre bidrager til forskning, der skal skabe større forståelse for sygdommen og optimere diagnose, pleje og behandling, herunder den kliniske evaluering af langtidsvirkningerne af nye behandlinger.
14. Omfanget af sygdomme, der er omfattet af det enkelte ekspertcenter, vil variere afhængigt af landets størrelse og det nationale sundhedssystems struktur.
15. Ekspertcentrene samarbejder med andre ekspertcentre på nationalt og europæisk plan, såfremt relevant.
16. Der opstilles og offentliggøres et nationalt register over formelt udpegede ekspertcentre, også på Orphanet-portal.

Kriterier for udpegelse af ekspertcentre for sjældne sygdomme i medlemsstaterne

17. Kapacitet til at udforme og overholde retningslinjer for god praksis i forbindelse med diagnostik og behandling.
18. Kvalitetsstyring skal være på plads for at sikre behandlingens kvalitet, herunder vedr. nationale og europæiske retsfor skrifter, og deltagelse i interne og eksterne kvalitetsordninger, såfremt relevant.
19. Kapacitet til at udarbejde forslag til indikatorer for kvalitet og fastsætte resultatmål, også for patienttilfredshed.
20. Et højt ekspert- og erfaringsniveau fx. dokumenteret gennem det årlige antal henvisninger og "second opinions", peer-reviewed publikationer, antal stillinger, undervisnings- og træningsfaciliteter.
21. Relevant kapacitet til at tage sig af patienter, der lider af sjældne sygdomme, og give ekspertrådgivning.
22. Bidrage til ny forskning.
23. Kapacitet til at deltage i indsamling af data til kliniske forsknings- og helsetjenesteforskning.
24. Kapacitet til at indgå i kliniske forsøg, hvis relevant.
25. Demonstration af en multidisciplinær tilgang, hvis relevant under inddragelse af lægelige, psykologiske og sociale behov (f.eks. gennem et udvalg for sjældne sygdomme).
26. Tilrettelæggelse af samarbejdsformer, der skal sikre kontinuitet i behandling fra barndom, ungdom og til voksenalder, hvis relevant.
27. Tilrettelæggelse af samarbejdsformer, der skal sikre kontinuitet i plejen gennem alle sygdomsstadier.
28. Forbindelser til og samarbejde med andre ekspertcentre på nationalt, europæisk og internationalt niveau.
29. Forbindelser til og samarbejde med patientforeninger, hvis sådanne eksisterer.

30. Passende ordninger for henvisninger i de enkelte medlemsstater og om nødvendigt fra/til andre EU-medlemsstater.
31. Passende ordninger til forbedring af plejetilbud og navnlig til afkortning af perioden frem til en diagnose.
32. Inddragelse af e-sundhedsløsninger (f.eks. fælles sagsstyringssystemer, ekspertsystemer for tele-ekspertise og delte sagsdatabaser).

Proces for udpegelse og evaluering af ekspertcentre for sjældne sygdomme i medlemsstaterne

33. Medlemsstaterne træffer foranstaltninger vedrørende oprettelse, udpegelse, og evaluering af ekspertcentre og letter adgang til disse centre.
34. Medlemsstaterne opretter en procedure, der skal definere og godkende udpegelseskriterier og en gennemsigtig udpegelses- og evalueringsproces.
35. De udpegelseskriterier, der er defineret af medlemsstaterne, tilpasses de særtræk, der kendetegner den sygdom eller gruppe af sygdomme, som ekspertcentret beskæftiger sig med.
36. Ekspertcentre skal ikke nødvendigvis opfylde alle de udpegelseskriterier, der er defineret af medlemsstaten, for så vidt en manglende opfyldelse af disse kriterier ikke går ud over kvaliteten, og ekspertcentre har en fastlagt strategi for opfyldelsen af udpegelseskriterierne inden for en defineret periode.
37. Udpegelsesprocessen på medlemsstatsniveau sikrer, at de udpegede ekspertcentre har kapaciteten og ressourcerne til at opfylde udpegelsesforpligtelserne.
38. Udpegelsen af et ekspertcenter er gyldig i en nærmere defineret periode.
39. Ekspertcentret evalueres løbende gennem en proces, der er indarbejdet i udpegelsesprocessen på medlemsstatsniveau.
40. Den udpegende myndighed på medlemsstatsniveau kan træffe beslutning om at trække udpegelsen af et ekspertcenter tilbage, såfremt en eller flere af de betingelser, der dannede grundlag for udpegelsen, ikke længere er opfyldt, eller såfremt der ikke længere er behov for at opretholde den nationale service.

16.9 Bilag VII EUROPLANs liste over kerneindikatorer, som foreslås anvendt ved monitorering af alle EU- medlemslandes strategi for sjældne sygdomme.

The following list of the Core indicators is proposed to all EU Member States so as to monitor their National Plans or Strategies on Rare Diseases.

BACKGROUND INDICATORS (PREPARATION OF THE PLAN/STRATEGY)

1. Existence of regulations/laws, or equivalent official national decisions that support the establishment and development of a Rare Diseases (RD) plan
2. Existence of a RD advisory committee
3. Permanent and official patients' representation in plan development, monitoring and assessment
4. Adoption of the EU RD definition

CONTENT INDICATORS

5. Centres of Expertise
6. Existence of a national policy for establishing Centres of Expertise on RD
7. Number of national and regional Centres of Expertise adhering to the national policy
8. Participation of national or regional Centres of Expertise in European Reference Networks

INFORMATION

9. NP/NS support to the development of/participation in a comprehensive national and/or regional RD information system
10. Existence of Help lines for RD

KNOWLEDGE, CLASSIFICATION/CODING, REGISTRIES AND RESEARCH

11. Existence of a national policy on rare disease clinical practice guideline development and implementation
12. Type of classification/coding used by the health care system
13. Existence of a national policy on registries or data collection on RD
14. Existence of RD research programmes and/or projects in the country
15. Participation in European and international research initiatives

THERAPIES

16. Number of Orphan Medical Products (OMPs) with a European Union marketing authorisation and available in the country (i.e. priced and reimbursed or directly supplied by the national health system)
17. Existence of a governmental system for compassionate use of medicinal products

SOCIAL SERVICES

18. Existence of programmes to support the integration of RD patients in their daily life

FINANCIAL SUPPORT INDICATORS (IMPLEMENTATION OF THE PLAN/STRATEGY)

19. Existence of a policy/decision to ensure long-term sustainability of the RD plan/strategy
20. Amount of public funds allocated to the RD plan/strategy
21. Specific public funds allocated for RD research
22. Public funds specifically allocated for RD research actions/projects per year since the plan started

http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf