



National strategi for sjældne sygdomme



Statusevaluering og anbefalinger til den
fremtidige indsats

National strategi for sjældne sygdomme

Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats

© Sundhedsstyrelsen, 2018.

Publikationen kan frit refereres med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Elektronisk ISBN: 978-87-7014-029-4

Sprog: Dansk

Version: 2

Versionsdato: 26.10.2018

Format: pdf

Forsidefoto: Lasse Lundberg Andreassen

Udgivet af Sundhedsstyrelsen, oktober 2018.

Indhold

1. Sammenfatning og anbefalinger	5
1.1. Status på den nationale strategi	5
1.2. Fortsatte udfordringer	7
1.3. Anbefalinger	9
2. Introduktion	16
2.1. Formål	16
2.2. Baggrund og opdrag	16
2.3. Rapportens opbygning	18
2.4. Læsevejledning	18
2.5. Hvad er sjældne sygdomme?	18
3. Tiltag på sundheds - og socialområdet siden 2014.....	20
3.1. Udvikling i genetisk diagnostik	20
3.2. Specialeplanlægning	21
3.3. Den Nationale Koordinationsstruktur	22
3.4. Forløbsbeskrivelse på social- og specialundervisningsområdet.....	22
3.5. Medicinrådet.....	23
3.6. Helpline	23
3.7. Børn og unge med handicap: Bedre koordination af indsatserne	24
3.8. RAREDIS- en fællesnordisk database for sjældne sygdomme	24
3.9. Europæiske tiltag.....	25
4. Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen (tema 1)	26
4.1. Revideret specialeplan 2017.....	27
4.2. De to centre for sjældne sygdomme	28
4.3. Sjældne sygdomme uden for de to centre	30
4.4. Udfordringer	31
4.5. Overgang fra barn til voksen samt voksenpatienter	34
4.6. Kapacitet	34
4.7. Sjældne sygdomme i kommunen.....	35
4.8. Udfordringer	37
4.9. Anbefalinger vedr. sjældne patienter i sygehusvæsenet.....	37
5. Sektorovergange, samarbejde og koordination (tema 2)	40
5.1. Udfordringer	40
5.2. Anbefalinger vedr. sektorovergange, samarbejde og koordination.....	42

6. Patientuddannelse, mestring og empowerment (tema 3)	43
6.1. Initiativer i paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser	44
6.2. Empowerment i Socialstyrelsens initiativer på handicapområdet	45
6.3. Udfordringer	46
6.4. Anbefalinger vedr. patientuddannelse, mestring og empowerment	47
7. Internationalt samarbejde (tema 4)	49
7.1. European Reference Networks	49
7.2. Orphanet	50
7.3. METABERN	50
7.4. Nordisk samarbejde	50
7.5. Udfordringer	51
7.6. Anbefalinger vedr. internationalt samarbejde	51
8. Uddannelse og kompetencer (tema 5)	53
8.1. Klinisk genetik	53
8.2. Primær sektoren	54
8.3. Udfordringer	54
8.4. Anbefalinger vedr. uddannelse og kompetencer	56
9. Registrering, dokumentation og viden (tema 6)	57
9.1. Udfordringer	58
9.2. Anbefalinger vedr. registrering, dokumentation og forskning	59
10. Bilagsfortegnelse	60
Bilag 1: National strategi 2014 - anbefalinger inddelt efter temaer	60
Bilag 2: Følgegruppe – deltagerliste	60
Bilag 3: Afrapportering fra EUROPLAN-workshoppen	60
Bilag 4: Oversigt over specialfunktioner relateret til sjældne sygdomme	60
Bilag 5: Danmarks bidrag til State of the art	60

1. Sammenfatning og anbefalinger

Sundhedsstyrelsen udarbejdede i 2014 den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme. Af strategien fremgår det, at der tre til fem år efter udgivelsen skal udarbejdes en status for implementeringen af strategiens ca. 100 anbefalinger, og at arbejdet skal udmunde i en handlingsanvisende statusrapport, der fokuserer på udvalgte emner og anbefalinger.

I Danmark bliver der hvert år diagnosticeret mange hundrede personer med sjældne sygdomme, som har det til fælles, at diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol stiller krav om en særlig specialiseret indsats. "Sjældne sygdomme" 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. Den generelle fælles udfordring er sjældenheden, som typisk betyder at sundhedspersonales og andre fagpersoners kendskab til den enkelte sygdoms karakteristika ofte vil mangle eller være 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.

Nedenfor sammenfattes statusevalueringens væsentligste konklusioner og anbefalingerne opdelt efter de seks temaer, som er behandlet i rapportens kapitel 4-9.

1.1. Status på den nationale strategi

Siden strategien udkom er der på en række områder sket betydningsfulde fremskridt. Der er sket et gennembrud specielt på det genetisk diagnostiske område, hvor nye genanalyser i stigende grad anvendes som en del af den kliniske hverdag, når det drejer sig om diagnostik af sjældne sygdomme. Denne udvikling forventes at fortsætte i rivende hast de kommende år. Tidlige genetiske undersøgelser er vigtig for at få patienterne henvist til relevante specialer, så de kan hjælpes bedst muligt, ligesom de lange udredningsforløb i en del tilfælde kan undgås.

Der er også sket en række andre tiltag på sundheds- og socialområdet siden 2014. Der er kommet en revideret specialeplan, hvor der er defineret en række specialfunktioner i relation til sjældne sygdomme på tværs af flere specialer. Der er dog stadig en række snitfaldeproblematikker, der relaterer sig til specialeplanen. Eksempelvis er der fortsat en del sjældne sygdomme, som ikke er nævnt i den/de relevante specialevejledning(er). Derudover er der ikke altid

fuld overensstemmelse mellem specialevejledningerne, hvilket kommer til udtryk ved, at en sjælden sygdom kan være nævnt i én specialevejledning, men ikke i en anden af de relevante specialevejledninger. En problematik i den sammenhæng er, at varetagelsen af visse sjældne sygdomme er fastsat som højt specialiseret funktion i specialevejledningen for pædiatri, men ikke i den/de relevante organspecifikke specialevejledning(er), som dækker varetagelsen af de voksne patienter med samme sygdom.

Med relevans for behandlingen af voksne patienter med sjældne sygdomme i sygehusvæsenet kan også peges på, at der fortsat er en udfordring med at sikre en god overgang fra barn til voksen – ikke mindst i de tilfælde, hvor den voksne skal overgå fra centrene for sjældne sygdomme til behandling i et eller flere organspecifikke specialer.

På social- og specialundervisningsområdet er der indført Den Nationale Koordinationsstruktur mhp. at sikre det fornødne udbud af højt specialiserede indsatser og tilbud til mennesker på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde. Socialstyrelsen har i regi af Den Nationale Koordinationsstruktur udarbejdet en forløbsbeskrivelse for børn og unge med sjældne handicap, som er et sæt af anbefalinger på nationalt niveau om, hvordan forløb tilrettelægges på social- og specialundervisningsområderne. Den beskriver desuden snitflader og samarbejde mellem aktørerne på disse områder og sundhedsområdet, herunder de to centre for sjældne sygdomme i henholdsvis Aarhus og København.

Der er i 2017 oprettet et medicinråd som bl.a. vurderer nye lægemidler i forhold til effekt, eksisterende behandling og pris. Sjældne sygdomme er eksplicit nævnt i Sundhedsministeriets principppapir om prioritering for sygehuslægemidler, og der arbejdes med en hensigtsmæssig model for, hvordan regionerne træffer afgørelse om, at tage ny medicin til sjældne sygdomme i brug.

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser har åbnet en Helpline som et gratis og anonymt støtte- og rådgivningstilbud til mennesker med sjældne sygdomme og deres pårørende.

Som et nyt initiativ er der i satspuljeaftalen på socialområdet for 2018 bevilget midler til afprøvning af modeller for én koordinerende sagsbehandler på børnehandicapområdet, og projektet forventes afsluttet i 2021.

Der arbejdes videre med systematisk registrering af patienter med sjældne sygdomme i regi af Den Nordiske Database for Sjældne Sygdomme (RARE-DIS) på Centrene for Sjældne Sygdomme, størstedelen af landets genetiske afdelinger og de øvrige afdelinger, der er tilknyttet databasen.

Systematisk registrering af behandlingen af patienter med sjældne sygdomme er væsentlig med henblik på, at sikre kvalitet i den aktuelle behandling og opbygge viden om indsatsers effekt, optimere behandlingen og opnå retvisende prævalenstal.

Endvidere er der sket en række Europæiske tiltag på området – herunder State of the Art-publikationen, der giver et overblik over aktiviteter vedrørende sjældne sygdomme i EU og de enkelte EU-medlemslande, ligesom der er etableret European Reference Networks, som grundlæggende har til formål at strukturere samarbejdet mellem fagfolk på tværs af lande.

1.2. Fortsatte udfordringer

Til trods for, at der siden udgivelsen af den nationale strategi er sket en række fremskridt, eksisterer der overordnet fortsat en række af de samme udfordringer, som den nationale strategi i 2014 identificerede.

Der peges på en række udfordringer, der relaterer sig til behandlingen af patienter med sjældne sygdomme i sygehusvæsenet. Fælles for disse er, at de i høj grad har at gøre med at sikre patienterne sammenhæng, og koordination på tværs af sygehusvæsenet og sektorer. I sygehusvæsenet relaterer snitfladeproblematikken sig som nævnt til Sundhedsstyrelsens specialeplan, som ikke til fulde løser/eller kan løse snitfladeproblematikkerne mellem centrene for sjældne sygdomme på henholdsvis Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet og de øvrige relevante sygehusafdelinger. Der eksisterer således en udfordring med at skabe større klarhed over målgruppen for centrene for sjældne sygdomme. Herunder i forhold til voksne patienter, samt at få implementeret den "opsamlingsmekanisme", som er formuleret i strategien, og som skal medvirke til, at færre patienter med sjældne diagnoser falder mellem to stole. Opsamlingsmekanismen går ud på, at patienter med sjældne sygdomme, der ikke er klart placeret andetsteds i specialeplanen, kan henvises til centrene for sjældne sygdomme. Hvis patientens behov af centrene for sjældne sygdomme vurderes at ligge uden for centrets kompetenceområde, viderehenvises patienten til det relevante speciale.

Overgangen fra barn til voksen udgør en særlig udfordring. Det sker når patienter overgår fra et af de to centre for sjældne sygdomme til det relevante organspecifikke speciale (voksenspecialet) i forbindelse med overgangen fra barn til voksen. Særligt for voksne patienter, der varetages i et organspecifikt speciale kan det være en udfordring, at sikre den brede tværfaglige og multidisciplinære tilgang, som patienter med sjældne sygdomme ofte har behov for. Det er endvidere fortsat en generel udfordring, at patienter med sjældne sygdomme ikke altid bliver behandlet af de relevante specialister, og at der mange steder i syge-

husvæsnet er mangel på specifik viden om deres sygdom. Uanset hvilken organisatorisk model, der peges på for håndtering af de vokse, vil det ofte være af stor betydning, at centrene for sjældne sygdomme vedbliver med at spille en rolle i patienternes forløb.

Udfordringen omkring koordinationen mellem sektorer og internt i kommunerne skyldes bl.a., at patienter med sjældne sygdomme ofte på samme tid har brug for både en sundhedsfaglig indsats i sygehusvæsenet og en kommunal indsats. Fx i form af pleje eller en sammenhængende rehabiliteringsindsats, der involverer indsatser i kommunen på sundheds-, social-, undervisnings- og beskæftigelsesområderne. Forældre til børn med handicap kan opleve, at den indsats, de får i begge sektorer er usammenhængende og ukoordineret.

Empowerment er et centralt begreb i relation til behandling og rehabilitering af mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Det vurderes relevant, at der i alle sektorer arbejdes for, at styrke empowerment og rehabiliteringstankegangen fysisk, psykisk og socialt i forhold til mennesker med sjældne sygdomme, så der i alle indsatser tages udgangspunkt i det samlede behov. Målet er, at personen med den sjældne sygdom bedst muligt bliver i stand til at leve med sygdommen, og de deraf følgende funktionsevnedssættelser.

Der vurderes fortsat at være behov for generelt at højne vidensniveauet omkring sjældne sygdomme f.eks. gennem tilgængelige faglige artikler, arrangementer mv. for mennesker med sjældne sygdomme, deres pårørende og relevante fagpersoner. Herunder udbredelse af viden om eksisterende tilbud i regi af civilsamfundet som fx Helpline, Sjældne-netværket og sjældne-navigatorerne.

På området for sjældne sygdomme er internationalt samarbejde på tværs af landegrænser forbundet med stor værdi, fordi antallet af fagfolk med specialiseret viden er få. Der er samarbejde både på Nordisk, Europæisk og multinationalt plan (WHO). Det kan være svært at danne sig et samlet overblik over aktiviteterne. I denne sammenhæng har følgegruppen valgt, at have særligt fokus på European Reference Networks (ERN), som er virtuelle netværk, der involverer sundhedstjenesteydere over hele Europa. Formålet med ERN er grundlæggende at strukturere samarbejdet mellem fagfolk på tværs af lande. Hensigten med disse netværk er således, at tackle komplekse eller sjældne sygdomme eller lidelser, der kræver højt specialiseret behandling og koncentration af viden og ressourcer. De første ERN'er er fuldt etableret i 2017. Det er omfattende at søge om optagelse i ERN, og de faglige miljøer oplever, at de har behov for støtte i forbindelse med ansøgningsprocessen.

Der opleves generelt et behov for at styrke undervisningsindsatsen i speciallægeuddannelser, på lægestudiet og andre sundhedsvidenskabelige uddannelser og efteruddannelser i relation til diagnosticering, behandling og forskning i

sjældne sygdomme. Det er ikke nødvendigvis specifik viden om konkrete sjældne sygdomme, der skal styrkes, men snarere, at alle specialer i deres uddannelsesprogrammer og planer forholder sig til sjældne sygdomme, herunder, at det specialespecifikke symptom/sygdom de ser, kan være en del af en større og kompleks sygdom.

Der foregår ikke en registrering samlet af alle patienter med sjældne sygdomme, ligesom registreringen ofte kan være mangelfuld. Det skyldes bl.a., at kun et fåtal af sjældne diagnoser har en specifik ICD-10-kode. I regi af den europæiske Joint Action on Rare Diseases pågår der et udvalgsarbejde, der skal udmunde i et fælleseuropæisk diagnose- og kodeklassifikationssystem.

Der eksisterer en udfordring i forhold til at afgrænse, hvilke sjældne sygdomme og genetiske afvigelser, der bør registreres i RAREDIS. Dette skyldes bl.a., at der er kommet mange nye genetiske undersøgelser, hvor resultatet ikke er entydigt eller andre forhold der gør resultatet svært at tolke. Det er en fortsat udfordring at sikre tilstrækkelig forskning, bl.a. fordi der er så få patienter og fordi der mangler systematisk registrering.

1.3. Anbefalinger

I forbindelse med statusevalueringen er der udarbejdet en række anbefalinger som svar på udfordringerne. Følgegruppen har afsluttende konstateret, at nogle af strategiens anbefalinger kan implementeres umiddelbart. Andre vil have behov for en længere tidshorisont, og vil kræve en udvikling som forudsætter, at den nødvendige kapacitet er til stede.

Sundhedsstyrelsen anbefaler:

Anbefaling vedr. implementering og fortsat dialog

1. At Sundhedsstyrelsen de næste 3 år afholder et årligt statusmøde med de involverede parter mhp at sikre implementering af anbefalingerne og fortsat dialog på området

Anbefalinger vedr. sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunerne

Korrekt visitation

2. Sundhedsstyrelsen med inddragelse af regionerne og centrene for sjældne sygdomme vil igangsætte en proces, der tydeliggør de enkelte specialevejledninger i forhold til behandling af sjældne sygdomme, skabe konsistens mellem specialevejledninger og sikre en hensigtsmæssig organisation
3. Centrene for sjældne sygdomme i fællesskab og med inddragelse af relevante parter udarbejder visitationsretningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter kan komme ind på centrene for sjældne sygdomme samt for, hvem der hensigtsmæssigt kan blive/ikke blive i centrene. Visitationsretningslinjerne skal tage højde for specialeplanen

Diagnostik på højeste niveau

4. Samarbejdet mellem klinisk genetiske afdelinger, centrene for sjældne sygdomme og pædiatriske afdelinger i regionalt regi styrkes og udvikles i hele den diagnostiske proces mhp. at sikre, at nye diagnostiske metoder benyttes til opfølgning og diagnosticering af patienter, der ikke tidligere har fået en molekylærgenetisk diagnose
5. Den genetiske udredning og diagnostik foretages i regi af de klinisk genetiske afdelinger med henblik på at sikre, at de bedst egnede diagnostiske metoder benyttes og så fortolkning og videreformidling af analyseresultater foretages af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden

Sammenhængende patientforløb for barn, ung og voksen

6. Centrene for sjældne sygdomme skal:
 - a) sikre en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen. Herunder, at der udarbejdes retningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter, der har behov herfor kan blive på centrene for sjældne sygdomme samt for, hvordan overgangen til andre specialer sikres for unge og voksne, der ikke skal blive i centrene for sjældne sygdomme

- b) udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde, så både børn, unge og voksne med en sjælden og kompleks sygdom sikres en multidisciplinær, tværfaglig og velkoordineret indsats uanset bopæl
- c) udarbejde patientforløbsbeskrivelser for de store sjældne sygdomme, med udgangspunkt i nationale og internationale beskrivelser af "*best practice*"
- d) opruste af støttefunktioner, herunder psykologisk bistand, socialrådgiverbistand og fysioterapi afhængig af de lokale forhold

Rådgive og formidle viden til patienter og pårørende, sundhedspersonale og kommuner

7. Centrene for Sjældne Sygdomme og VISO skal sikre let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid brugervenlig og opdateret viden om sjældne sygdomme

Anbefalinger vedr. kommuner

Korrekt visitation og sammenhængende patientforløb for børn, unge og voksne

8. Kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb, fx gennem arbejde med:
 - a) etablering af én ind- og udgang til/fra kommune
 - b) én koordinerende sagsbehandler, som kan sikre koordination og overlevering af information mellem sagsbehandlere, læger og kommunalt fagpersonale mv. samt guide borgeren og medvirke til at minimere antallet af kontakter i borgerforløbet
 - c) tværgående teams med henblik på at styrke koordineringen på tværs af fag- og forvaltningsområder i sager med høj kompleksitet. Dette forudsætter, at borgeren giver samtykke til udveksling af informationer

- d) oprettelse kommunale netværk på tværs af landet med henblik på gensidig læring og inspiration og en ensartet forvaltning af tilbud i landet

Rådgive og formidle viden til patienter og pårørende, sundhedspersonale og kommuner

- e) at kommuner med erfaring i koordinering af forløb for borgere med sjældne sygdomme i samarbejde med socialstyrelsen stiller deres viden og erfaring til rådighed for personalet ved centre for sjældne sygdomme, fx gennem fælles videndelingsaktiviteter

Anbefalinger vedr. sektorovergange, samarbejde og koordination

9. Centrene for sjældne sygdomme styrker forløbskoordination, sammenhæng og overblik i de ofte meget komplekse behandlingsforløb fx ved styrket anvendelse af funktioner som den patientansvarlige læge og forløbskoordinatorfunktion. Dette gælder såvel samarbejdet og overleveringen af information mellem relevante sygehusafdelinger og på tværs af sektorer
10. Centrene for sjældne sygdomme og kommunerne udveksler patientoplysninger, og der sikres gensidig adgang til kontakt omkring den enkelte patient mellem de forløbsansvarlige i hhv. kommune og centre for sjældne sygdomme og adgang for kommunerne til den lægefaglige ekspertise i centrene for sjældne diagnoser
11. Regioner og kommuner i deres samarbejde indtænker sjældne sygdomme. Dette kan fx ske ved udarbejdelse af konkrete aftaler for sjældne-målgruppen, eller ved at inkludere sjældne-målgruppen i overordnede sundhedsaftaler, hvor patientforløbene går på tværs af regioner, kommuner og almen praksis
12. Socialstyrelsen gennem den nationale koordinationsstruktur følger udviklingen i målgrupper, tilbud og indsatser på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde samt indsamler og formidler viden om disse, herunder udgivelse af forløbsbeskrivelse(r) for udvalgte målgrupper

Anbefalinger vedr. patientuddannelse, mestring og empowerment

13. Regioner, kommuner og patientorganisationer fastholder og styrker borgernes og de pårørendes evne til mestring mhp. at sikre optimale behandlingsresultater øget livskvalitet og forebygge social isolation herunder:
 - a) Patientorganisationerne i samarbejde med regioner/centre for sjældne sygdomme og kommuner udvikler tilbud om patientuddannelse ved temaaftener, samarbejde med frivillige organisationer og virtuelt kursusmateriale. Tilbuddene kan målrettes specifikke undergrupper, herunder børn, unge, voksne, mennesker med udviklingshæmning eller danskere med anden etnisk baggrund
 - b) Iværksætte projekter, der har til formål at afprøve/ justere/ udbrede eksisterende generelle modeller for andre patient grupper med behov for hjælp, så de kan finde anvendelse også på mennesker med sjældne sygdomme
14. Patientorganisationer udarbejder/opdaterer informationsmateriale med borgerrettet viden og information om sjældne sygdomme, tilbud om støtte til mestring mv. med inddragelse af fagfolk
15. Rådgivningstilbud til fremme af patient empowerment også fremadrettet skal være et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme samt deres pårørende

Anbefalinger vedr. internationalt samarbejde

16. Regionerne opbygger et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde, herunder dansk deltagelse i European Reference Network og Orphanet
17. Regionerne opbygger regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes arbejde mellem danske European Reference Networkmedlemmer, herunder ansøgningsproces for sygehusene samt medvirker til regional formidling af relevant information fra Sundhedsstyrelsen
18. Sundhedsstyrelsen understøtter regionerne i ovenstående og styrker den danske deltagelse i European Reference Network ved i opbygningsfasen at:

- a) tydeliggøre, at hospitaler som har højt specialiserede funktioner anbefales at være med i European Reference Network, såfremt relevante netværk findes
- b) understøtte danske hospitalers indlemmelse i internationale samarbejder ved at formidle kontakt og levere information fx ved at afholde et informationsmøde, når næste ansøgningsfrist er kendt
- c) deltage i det nordiske samarbejde herunder Nordic Network on Rare Diseases og Nordic Cooperation on Highly Specialised Treatment and Clinical Trials, hvor bl.a. samarbejdsmuligheder i relation til European Reference Network drøftes

Anbefalinger vedr. uddannelse og kompetencer

- 19. Undervisningsindsatsen styrkes, primært i speciallægeuddannelserne i relation til diagnosticering og behandling i sjældne sygdomme mhp., at alle specialer i deres målbeskrivelser angiver lærings kompetencer med fokus på, at speciallægen skal kunne se symptomer som en mulig del af en større kompleks sjælden sygdom således, at relevante patienter kan visiteres til udredning i centrene for sjældne sygdomme
- 20. Relevante lægevidenskabelige selskaber udarbejder en beskrivelse af, hvordan en ekspertuddannelse/efteruddannelse vedr. sjældne sygdomme kan sammensættes
- 21. Det afsøges, hvordan diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme fremadrettet kan forankres og udbygges i Lægehåndbogen
- 22. De nødvendige kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale, som beskæftiger sig med patienter med sjældne sygdomme styrkes

Anbefalinger vedr. registrering, dokumentation og forskning

- 23. Regionerne og Centrene for Sjældne Sygdomme i fællesskab
 - a) Konsoliderer og udbygger RAREDIS-databasen nationalt så alle relevante patienter indgår og styrker den løbende registrering af sjældne diagnoser på de klinisk genetiske afdelinger

- b) sikrer ensartet dækkende registreringspraksis bl.a. ved brug af eksplicitte koder, der muliggør identifikation af sjældne sygdomme
- c) kortlægger eksisterende databaser og registre og deres anvendelsesmulighed bl.a. mhp. integration i RAREDIS i samarbejde med RKKP (regionernes kliniske kvalitetsudviklingsprogram)
- d) styrker forskning, der omfatter patientforløb både i og uden for sygehus

2. Introduktion

2.1. Formål

Formålet med statusevalueringen er at gøre status for National Strategi for Sjældne Sygdomme i Danmark (Sundhedsstyrelsen, 2014), og på baggrund af en afdækning af udfordringerne komme med anbefalinger, der kan medvirke til at afhjælpe dem og understøtte kvaliteten af den fremtidige indsats. For en mere grundig gennemgang af området, henvises til National Strategi for Sjældne Sygdomme¹. Realiseringen af anbefalingerne forudsætter bred opbakning og aktiv medvirken fra beslutningstagere, de faglige miljøer, patient- og interesseorganisationer mv.

2.2. Baggrund og opdrag

I National Strategi for Sjældne Sygdomme fremgår det, at der tre til fem år efter udgivelsen, skal udarbejdes en status for implementeringen af strategiens ca. 100 anbefalinger. Det fremgår samtidig, at arbejdet skal udmunde i en handlingsanvisende statusrapport, der fokuserer på udvalgte emner og anbefalinger. I forarbejdet til statusevalueringen er det med udgangspunkt i strategiens kapitler fundet hensigtsmæssigt at kondensere de 100 anbefalinger i seks udvalgte temaer, der tilsammen dækker størstedelen af strategiens anbefalinger. For et overblik over de 100 anbefalinger og deres gruppering på de 6 temaer henvises til bilag 1.

Fremgangsmåden er derudover begrundet i, at flere af anbefalingerne og målsætningerne i den nationale strategi er skrevet i en form, hvor det er svært direkte at følge op på dem. Det er fordi den konkrete udførelse og ansvarsfordeling ikke altid er tydeligt præciseret, ligesom den nationale strategi ikke var ledsaget af særskilt ressourceindsats til implementering af de specifikke anbefalinger.

Det er ambitionen, at vi på denne måde kan skabe en kort og overskuelig rapport, hvor der peges på nogle færre, men mere konkrete anbefalinger inden for de udvalgte temaer.

¹ Den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme i Danmark, Sundhedsstyrelsen, 2014, som er tilgængelig her: https://www.sst.dk/da/udgivelser/2014/~/_media/7092A6A2361341E5B20F2C9069207DC1.ashx

De seks udvalgte temaer, som er behandlet i hvert sit kapitel er:

1. Sjældne patienter i sygehusvæsenet og i kommunen
2. Sektorovergange, samarbejde og koordination
3. Patientinddragelse, mestring og empowerment
4. Internationalt samarbejde
5. Uddannelse og kompetencer
6. Registrering, dokumentation og viden

Statusevalueringen blev igangsat i efteråret 2016 med en indsamling af bidrag fra de parter, som udgjorde den oprindelige arbejdsgruppe ved udarbejdelsen af den nationale strategi. Bidragene blev brugt ved et indledende statusmøde i Sundhedsstyrelsen den 26. oktober 2016, hvor de samme parter blev inviteret. På statusmødet indvilgede deltagerne i, at udgøre en følgegruppe for det videre arbejde med udarbejdelsen af statusevalueringen (se bilag 2 med opdateret liste over medlemmerne af følgegruppen).

På baggrund af statusmødet udarbejdede Sundhedsstyrelsen et notat, der beskrev Sundhedsstyrelsens og Socialstyrelsens forslag til arbejdsproces, afgrænsning af emner samt forslag til mulige nye anbefalinger. Følgegruppen kommenterede og kvalificerede forslagene.

Sundhedsstyrelsen, Socialstyrelsen og Sjældne Diagnoser udvalgte herefter de 4 temaer, der blev arbejdet videre med på EUROPLAN-workshoppen i Handicaporganisationernes Hus den 17. november 2017, og som også udgør hovedvægten i nærværende statusevaluering. Resultatet af EUROPLAN-workshoppen var en afrapportering, som blev udarbejdet af Sjældne Diagnoser (bilag 3). Afrapporteringen indeholder en kortfattet beskrivelse af nogle væsentlige udfordringer på sjældne-området, samt deltagernes ønsker og anbefalinger inden for de udvalgte temaer.

De udvalgte anbefalinger er igen blevet drøftet og kvalificeret ved et afsluttende møde i følgegruppen den 20. juni 2018, ligesom et revideret udkast til rapport derefter har været sendt til kommentering i følgegruppen.

Afsluttende konstaterer følgegruppen, at nogle af strategiens anbefalinger kan implementeres umiddelbart, mens andre kræver tid og vil have behov for en længere tidshorisont, og vil forudsætte, at den nødvendige kapacitet er til stede.

Sundhedsstyrelsen har varetaget sekretariatsfunktionen, og statusevalueringen er udarbejdet i samarbejde med Socialstyrelsen. Undervejs i arbejdet er der modtaget rådgivning fra følgegruppen. Strategien er således udarbejdet i fællesskab – deraf følger, at det videre arbejde med implementeringen af anbefa-

lingerne også er et fælles ansvar. Der er i forlængelse heraf behov for, at dialogen fortsættes med de parter, der i fællesskab har udarbejdet strategi og statusevaluering, så man også fremover kan arbejde videre med implementeringen af de anbefalinger, der er kommet ud af arbejdet.

Sundhedsstyrelsen anbefaler:

1. At Sundhedsstyrelsen de næste 3 år afholder et årligt statusmøde med de involverede parter mhp. at sikre implementering af anbefalingerne og fortsat dialog på området

2.3. Rapportens opbygning

Rapporten er bygget op omkring de seks udvalgte temaer, og hvert af temaerne behandles i et selvstændigt kapitel (kapitel 4-9).

De enkelte kapitler med temaerne er opbygget, så der indledes med en beskrivelse af temaets genstandsfelt, samt en overordnet status. Dernæst beskrives de udfordringer, der fortsat kendetegner temaet, og sidst peges på anbefalinger til fremtidige indsatser til, at afhjælpe og understøtte de beskrevne udfordringer.

I forbindelse med de konkrete anbefalinger præciseres så vidt muligt, hvem der har ansvaret for implementeringen, samt om muligt en tidshorisont.

2.4. Læsevejledning

Det er tilstræbt, at denne statusrapport kan læses for sig selv uden stort kendskab til Den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014. Nedenfor beskrives derfor indledningsvist kortfattet, hvad sjældne sygdomme er og de udfordringer der er. Hvis der ønskes en mere indgående gennemgang af de enkelte problemstillinger, henvises til National Strategi for Sjældne Sygdomme².

2.5. Hvad er sjældne sygdomme?

Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" omfatter en række ofte medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme eller tilstande, hvor diagno-

² National Strategi for Sjældne Sygdomme. Sundhedsstyrelsen 2014. Findes her: <https://www.sst.dk/da/udgivelser/2014/national-strategi-for-sjaeldne-sygdomme>

stik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. Symptomerne kan være til stede ved fødslen og vil som oftest debutere i løbet af barnealderen, men kan også debutere i voksenalderen. 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. Sygdommene kan i udgangspunktet ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommen eventuelt forebygges, begrænses eller behandles.

Der findes flere tusinde forskellige sygdomme og handicap, og i Danmark bliver der hvert år diagnosticeret flere hundrede personer med sjældne sygdomme. Selvom hver enkelt sygdom/tilstand således er sjælden, er patientgruppen samlet set stor. Det skønnes, at 30.000-50.000 danskere lever med en sjælden diagnose, og at disse mennesker tilsammen repræsenterer ca. 800 forskellige sjældne diagnoser. Der kan være stor forskel i sygdommenes sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt og indsats. De sjældne sygdomme, som er meget forskellige, har imidlertid det til fælles, at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning stiller krav om en særlig specialiseret indsats. Der vil oftest være behov for livslang sundhedsfaglig, social og anden indsats. Samlet set har mennesker med sjældne sygdomme således en stor kontaktflade med sundheds- og socialværknet. Den generelle fælles udfordring er netop sjældenheden, som betyder, at fagpersoners kendskab til den enkelte sygdom og følgerne heraf, ofte vil være mangelfuld. Mistanken om en sjælden sygdom risikerer først at opstå sent i et sygdomsforløb, og ofte fremkommer en diagnose først efter lang tid og mange undersøgelser. Der er således behov for at fremme en tidlig opsporing af sjældne sygdomme for at kunne sætte tidligere ind, både i forhold til den enkelte patient, og i forhold til eventuelle familiemedlemmer med sygdomsrisiko.

Sjældenheden betyder således, at der er en øget risiko for, at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og rettidigt. Patienterne og de pårørende risikerer derfor, at stå ret alene med sygdomsproblemet og konsekvenserne heraf, uden den nødvendige relevante støtte og indsats. Når der skal gøres en særlig indsats for disse borgere er det ikke fordi, at de skal have bedre eller andre rettigheder til indsatser end andre alvorligt syge. Men fordi kun ved at udvise en helt særlig opmærksomhed over for patienter med sjældne sygdomme og handicap kan de sikres den samme kvalitet i tilbud og indsats, og dermed ligestilling med patienter med hyppige og velkendte sygdomme.

3. Tiltag på sundheds - og socialområdet siden 2014

Nedenfor beskrives en række væsentlige initiativer med relevans for sjældne sygdomme, som er igangsat siden den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme udkom i 2014.

3.1. Udvikling i genetisk diagnostik

Siden den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme blev udarbejdet, bliver omfattende exom- eller genomsekventering i stigende grad anvendt i diagnostikken af sjældne sygdomme. Denne udvikling forventes at fortsætte med rivende hast de kommende år. Ved helgenomsekventering kortlægges hele den genetiske arvemasse (også kaldet genomet, dvs. hele DNA'et hos et individ) på én gang. Ved exom-sekventering undersøges om der kan påvises en sygdomsforklarende genetisk forandring i et af de i dag kendte sygdomsassocierede gener. Analysen udføres som en trio analyse, dvs. analyse af DNA fra patienten sammen med forældreprøver. Succesraten for, hvorvidt der kan påvises en forklarende årsag er betinget af, hvilken patientgruppe der undersøges. Hos patienter, hvor mistanken til en genetisk årsag er meget høj, kan den være helt op til 50-70 %, men ligger generelt på omkring 35%.

Hvor man indtil for nylig foretog specifikke genetiske analyser på baggrund af en konkret klinisk mistanke om en given sygdom ud fra patientens fænotype, vil man nu oftere foretage en generel og omfattende genetisk analyse tidligt i forløbet og derefter vurdere, om de fundne varianter stemmer med fænotypen. Indtil for nylig var man derfor nødt til at undersøge generne et af gangen, vælge større eller mindre paneler af gener og evt., hvis disse var normale, få foretaget diagnostisk exomsekventering i udlandet. Denne mere trinvise tilgang kunne medføre, at undersøgelsestiden i mange tilfælde blev lang. Større udbredning af exomsekventering og helgenom sekventering i Danmark vil således betyde en hurtigere diagnostik, og efterfølgende henvisning af patienten til relevant center/enhed/afdeling, der varetager en given sjælden sygdom.

Helgenomsekventering anvendes fortsat primært i forskningssammenhænge. Det forventes dog, at anvendelsen af genomsekventering vil blive mere udbredt i den kliniske rutine i de kommende år. Den pågående etablering af Nationalt Genom Center vil kunne understøtte dette. Genomsekventering giver en mere komplet undersøgelse af generne og dermed bedre mulighed for også at vurdere kvantitative ændringer (deletioner og duplikationer) i arvemassen og endelig øget viden om ændringer uden for de kendte gener.

En udbredelse af omfattende, genetiske analyser vil formentlig betyde, at flere patienter med mildere fænotype/udtryksform (og dermed mindre behov for omfattende kontrol og behandling) vil blive diagnosticeret. Tidlig exom- (eller genom-) undersøgelser vil desuden være vigtig for, at få patienterne henvist til relevante specialer, så patienterne kan hjælpes bedst muligt, hurtigst muligt, ligesom det kan fremrykke genetisk udredning hos slægtninge. En grundig klinisk og biokemisk grundudredning vil fortsat være nødvendig, bl.a. for kvalificeret at kunne vurdere de genetiske fund, man gør. Tværfagligt samarbejde mellem genetiker og kliniker er ligeledes en forudsætning for optimal anvendelse af de udvidede genetiske analyser.

Patientgruppen, det vil være relevant at tilbyde exomsekventering, omfatter på nuværende tidspunkt både patienter, som er i gang med deres første udredning, samt patienter, som tidligere har været udredt med negativt resultat.

Trods de forbedrede muligheder for genetisk undersøgelse vil der fortsat være patienter, hvor analysen ikke giver afklaring, da det fortsat ikke er teknisk eller videnskabeligt muligt, at påvise årsagerne til sygdommen. I visse tilfælde har man ikke forståelse for sygdomsmekanismen endnu.

3.2. Specialeplanlægning

Sundhedsstyrelsen har i henhold til sundhedsloven til opgave, at fastsætte specialfunktioner i sygehusvæsenet og deres placeringer på sygehuse. Et grundlæggende udgangspunkt for specialeplanlægningen er, at 'øvelse gør mester' ud fra en erkendelse af sammenhængen mellem sundhedsfaglig erfaring, kvalitet og volumen på både individ-, enheds- og sygehusniveau. Med andre ord: jo færre patienter og jo mere specialiseret en opgave er, jo større er sandsynligheden for, at der er faglige og kvalitetsmæssige argumenter for, at samle behandlingen på færre sygehuse. Varetagelse af sjældne sygdomme indgår i Sundhedsstyrelsens Specialeplanlægning, hvor der er defineret en række specialfunktioner i relation til sjældne sygdomme på tværs af flere specialer. Alle 36 specialer, som indgår i specialeplanlægningen, er gennemgået i 2014 af nedsatte speciale gennemgangsgupper i Sundhedsstyrelsen med deltagelse af faglige repræsentanter fra regionerne, og de relevante faglige selskaber. Der er bl.a. foretaget en vurdering af specialiseringsniveau, og dermed også en vurdering af behovet for at samle henholdsvis sprede udredning, behandling, forskning mv. på flere eller færre sygehusafdelinger. I de samme speciale gennemgangsgupper er der for specialfunktionerne forsøgt anslået et volumen pr. år, fortrinsvis for incidente patienter. I denne revision af specialeplanen har der bl.a. været fokus på at implementere anbefalingerne fra Den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme, hvilket har medført præcisering af varetagelsen af en række sjældne sygdomme. For overblik over specialfunktioner med relevans for sjældne sygdomme i den reviderede specialeplan fra 2017 henvises til bilag

4. Det skal i den sammenhæng understreges, at det er de til en hver tid gældende specialevejledninger, der skal følges, og at listen alene er udarbejdet for at give et overblik, samt at listen er udarbejdet forud for, at den endelige reviderede specialeplan 2017 udkom.

3.3. Den Nationale Koordinationsstruktur

På social- og specialundervisningsområdet er Den Nationale Koordinationsstruktur indført pr. 1. juli 2014 for at sikre det fornødne udbud af højt specialiserede indsatser og tilbud til mennesker på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde. National koordination har fokus på at sikre, at kommunerne samarbejder om at tilbyde den fornødne højt specialiserede indsats til de målgrupper, hvor der kun er få borgere i hver kommune, som har behov for samme tilbud, eller hvor kompleksiteten af borgernes problemstillinger kræver særlig viden. Det sker gennem faglig dialog, videns indsamling og ved at Socialstyrelsen udarbejder centrale udmeldinger og forløbsbeskrivelser på området.

3.4. Forløbsbeskrivelse på social- og specialundervisningsområdet

Primo 2017 igangsatte Socialstyrelsen arbejdet med en forløbsbeskrivelse for børn og unge (0-25 år) med sjældne handicap. Målgruppen inkluderer børn og unge med et sjældent handicap, hvor funktionsnedsættelsen har afsæt i en sjælden sygdom eller et syndrom. En forløbsbeskrivelse er et sæt af anbefalinger og vejledninger til ledelsen og sagsbehandleren i kommunen med anbefalinger på nationalt niveau, om hvordan forløb tilrettelægges på social, - sundhed, - skole og dagtilbudsområdet. Forløbsbeskrivelsen bygger på den aktuelt bedste viden, og beskriver de centrale elementer i den højt specialiserede indsats. Der er typisk tale om komplekse borgerforløb, som indeholder både sociale, sundhedsmæssige og undervisningsmæssige indsatser. Forløbsbeskrivelsen beskriver primært organisering og samarbejde, samt faglige indsatser til målgruppen på det højt specialiserede social- og specialundervisningsområde. Den vil endvidere beskrive relevante snitflader og samarbejde mellem aktørerne på disse områder og sundhedsområdet, herunder centrene for sjældne sygdomme i henholdsvis Aarhus og København.

Forløbsbeskrivelsen udarbejdes i regi af Den Nationale Koordinationsstruktur i et samarbejde mellem Socialstyrelsen, Sundhedsstyrelsen, Undervisningsministeriet, Kommunernes Landsforening, Danske Regioner samt en række eksperter og brugerorganisationer. Forløbsbeskrivelsen forventes udgivet i 2018.

3.5. Medicinrådet.

Medicinrådet blev etableret 1. januar 2017. Medicinrådet vurderer, om nye lægemidler og nye indikationer kan anbefales som standardbehandling og udarbejder fælles regionale behandlingsvejledninger. Nye lægemidler vurderes i forhold til effekt, eksisterende behandling og pris. Det skal give lavere priser og lægemidler, der er til størst mulig gavn for patienterne. Medicinrådet er i forhold til udviklingen siden 2014 en afgørende ny konstruktion i forhold til adgang til medicin til små/sjældne patientgrupper.

Sjældne sygdomme er eksplicit nævnt i Sundhedsministeriets princippapir om prioritering for sygehuslægemidler (marts 2016), som Folketingets partier har tiltrådt, og som Danske Regioner har erklæret ligger til grund for Medicinrådets arbejde³. I Medicinrådet er nedsat en række fagudvalg, herunder et for hæmofili. Fagudvalgene er stående og består bl.a. af læger, farmakologer og patienter. Fagudvalgene vurderer nye lægemidler og indikationer eller udarbejder behandlingsvejledninger og rekommandationer for lægemidler inden for det givne terapiområde. Der arbejdes herunder med en hensigtsmæssig model for, hvordan regionerne træffer afgørelse om, at tage ny medicin til sjældne sygdomme i brug. Medicinrådet skal evalueres i 2019.

3.6. Helpline

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser åbnede pr. 1. oktober 2016 en Helpline som et gratis og anonymt støtte- og rådgivningstilbud til mennesker med sjældne sygdomme, og deres pårørende. Helpline modtager henvendelser pr. telefon og e-mail. Helpline er i skrivende stund bemandet med 1,8 lønnede årsværk fordelt på 6 ansatte, samt 4 frivillige rådgivere. Rådgiverne er professionelle og frivillige, der har stor erfaring med at vejlede patienter og pårørende om at leve med en sjælden sygdom, og/eller et sjældent handicap.

I det første år modtog Helpline 417 henvendelser fordelt på 155 forskellige sjældne diagnoser, hvilket var flere end forventet, men fortsat beskedent i forhold til det store antal mennesker som lever med en sjælden sygdom, og deres pårørende. Der er derfor formentligt behov for, at udbrede kendskabet til denne hjælp. Det skal dog bemærkes, at Helpline med de nuværende ressourcer ikke har kapacitet til, at håndtere markant flere henvendelser end det forventede antal. Knap fire ud af 10 henvendelser var fra patienter, mens forældre og andre pårørende stod bag ca. halvdelen. Henvendelserne anonymiseres og registreres i et system, der tillader dataudtræk. Aktiviteten i Helpline afrapporteres én

³ Se princippapiret her: https://www.sum.dk/Aktuelt/Nyheder/Medicin/2016/April/~/_media/Filer%20-%20Publikationer_i_pdf/2016/Princippapir-om-prioritering-for-sygehuslaegemidler/Princippapir-om-prioritering-for-sygehuslaegemidler.ashx

gang om året i en rapport, der stilles til rådighed for relevante samarbejdspartnere. Helpline koordinerer løbende sit arbejde med VISO, så rådgivningen supplerer hinanden de to steder.

Helpline er etableret som et 4-årigt projekt 2016-2019/2020, finansieret af Trygfonden, og af Satspuljen på sundhedsområdet. Helpline er optaget i European Network of Rare Disease Helplines (2016) og i Rådgivnings Danmark (2017).

3.7. Børn og unge med handicap: Bedre koordination af indsatserne

Som et nyt initiativ blev der i satspuljeaftalen på socialområdet for 2018, bevilget midler til afprøvning af modeller for én koordinerende sagsbehandler på børnehandicapområdet. Puljen skal understøtte kommuner i at udnytte de eksisterende muligheder, og bruge de gode metoder og redskaber, som allerede eksisterer i forhold til, at skabe bedre sammenhæng og koordination i sager vedrørende børn og unge med nedsat fysisk og psykisk funktionsevne, og deres familier.

Initiativet tager afsæt i flere af de anbefalinger, som i juni 2017 blev fremsat af en tværgående arbejdsgruppe om forenkling af hjælp til børn med handicap og deres familier. Afrapporteringen viste blandt andet, at forældre til børn med handicap ofte oplever den indsats, de får fra kommunen, som usammenhængende og ukoordineret, er derfor en vigtig og en central udfordring at skabe bedre sammenhæng og koordination i sager vedrørende børn og unge med nedsat fysisk og psykisk funktionsevne og deres familier, herunder børn og unge med sjældne handicap. Initiativet er forankret i Socialstyrelsen, og består af en afdækning af eksisterende modeller for én koordinerende sagsbehandler, samt udvælgelse af en til tre modeller, og udmøntning af pulje, så andre kommuner kan søge støtte til at afprøve en af disse modeller. Projektet forventes afsluttet ved udgangen af 2021. Mere information kan findes på Socialstyrelsens hjemmeside.

3.8. RAREDIS- en fællesnordisk database for sjældne sygdomme

RAREDIS er en klinisk kvalitetsdatabase, som har til formål at sikre registrering af patienter med en sjælden sygdom for at opnå retvisende prævalenstal, optimere behandling og opfølgning af sjældne sygdomme på nationalt niveau. På de tilknyttede centre og afdelinger arbejdes systematisk med, at optimere registrering i regi af Den Nordiske Database for Sjældne Sygdomme (RAREDIS). Herunder tænkes problemet vedr. ensartethed af diagnoseklassifikation løst

med en kombination af allerede tilgængelige diagnoser, dvs. både ICD-10⁴ (ICD11, kommer på dansk i 2020), OMIM⁵ og Orpha⁶ og SSIEM-koder⁷.

Status er, at de to centre for sjældne sygdomme, samt de to Odontologiske Videnscentre og Klinisk Genetisk Afdeling på Odense Universitetshospital, de klinisk genetiske afdelinger i Region Nordjylland, Region Midtjylland og Region Hovedstaden deltager i RAREDIS. Region Sjælland har givet tilsagn om deltagelse, men er endnu ikke påbegyndt registrering. Der er etableret en styregruppe med repræsentanter fra hver deltagende afdeling/center, samt fra patientforeningen Sjældne Diagnoser. Der afholdes regelmæssige møder, hvor fremdriften og udfordringer diskuteres. Der er siden 2007, hvor databasen gik i drift officielt publiceret 7 internationale videnskabelige artikler med data fra RAREDIS og en ph.d. afhandling.

Se i øvrigt kapitel 9 vedr. registrering, dokumentation og viden.

3.9. Europæiske tiltag

I perioden juni 2015 til maj 2018 er gennemført en EU Joint Action på Sjældneområdet, RD-Action⁸. Et led heri har været at forny og forbedre State of the Art-publikationen, der giver et overblik over aktiviteter vedrørende sjældne sygdomme i EU, og de enkelte EU-medlemslande. Rapporten udgives af Scientific Secretariat of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD). De rapporterede aktiviteter og konklusioner er baseret på medlemslandenes egne indmeldinger vedr. en bred vifte af aktiviteter fra implementering af overordnede strategier, retningslinjer og nationale screeningsprogrammer til uddannelse, forskning og lægemidler til sjældne sygdomme. Seneste udgave udkom i 2017. Der kan i øvrigt henvises til bilag 5 med det danske bidrag til State of the Art.

Der er endvidere etableret European Reference Networks⁹. For en nærmere beskrivelse heraf henvises til kapitel 8.

⁴ ICD-10 er en klassifikation af sygdomme og andre helbredsrelaterede tilstande udformet af WHO. ICD er forkortelse for International Classification of Diseases and Related Health Problems.

⁵ Mendelian Inheritance in Man ('Mendelsk nedarvning hos mennesket') er et projekt med en tilknyttet database som katalogiserer kundskab om sygdomme med en genetisk komponent, og – når det er muligt – forbinder dem med de relevante gener i det menneskelige genom.

⁶ Orphanet er en gratis flersproget webportal om sjældne sygdomme og lægemidler til behandling heraf og relevante aktører på området, f.eks. behandlingscentre, patientorganisationer mv. Her findes oplysninger om over 5.000 sygdomme: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

⁷ Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism: <http://www.ssiem2018.org/>

⁸ For uddybning se her: <https://www.eurordis.org/content/joint-action-rd>

⁹ For uddybning se her: <https://webgate.ec.europa.eu/ern/>

4. Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen (tema 1)

Patienter med sjældne sygdomme har ofte behov for behandling i sygehusvæsenet. Nogle gange sker diagnostik af den sjældne sygdom tidligt, hvormed patienten hurtigt i forløbet henvises til rette behandlingstilbud. Andre gange gennemgår patienterne et længerevarende udredningsforløb ved forskellige afdelinger, inden det erkendes, at der kan være tale om en sjælden sygdom. Endeligt er det i nogle tilfælde ikke muligt at give en behandling.

Da mange sjældne sygdomme debuterer allerede ved fødslen eller i barnealderen, spiller de pædiatriske afdelinger en vigtig rolle, idet det ofte er her, patienterne først møder sygehusvæsenet. Udredning foregår dog både i pædiatrien, ved de klinisk genetiske afdelinger, og ved en række organspecifikke afdelinger. Patienter kan henvises til Center for Sjældne Sygdomme på henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, såfremt udredningen lokalt ikke har ført til diagnostisk afklaring hos en patient, hvor der skønnes at være et yderligere udredningspotentiale. Patienter kan dog også henvises til centrene til primær udredning.

Sjældne patienter er ofte kendetegnet ved at have behov for en koordineret og multidisciplinær indsats. Som eksempel kan nævnes myelomeningocele og andre spinale medfødte misdannelser (forskellige former for rygmarvsbrok), hvor neurokirurgi varetager den primære operation. Rekonstruktionskirurgien varetages i tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi og plastikkirurgi. Den øvrige behandling varetages i tæt samarbejde med pædiatri, urologi samt intern medicin: nefrologi.

Samtidig er der i sagens natur relativt få patienter med den enkelte sygdom, hvilket tilsiger, at behandlingen samles ved få sygehuse for at sikre tilstrækkelig volumen til at muliggøre opbygning af erfaring og kompetencer i forhold til behandlingen af de enkelte sygdomme. Hensynet til patienternes behov for koordination, samt det lille antal patienter betyder, at varetagelsen af mange patienter med sjældne sygdomme er omfattet af Sundhedsstyrelsens specialeplan. Det betyder, at behandlingen skal varetages ved et af de to centre for sjældne sygdomme, der begge har højt specialiserede funktion i behandlingen, samt som kerneopgave at sikre det multidisciplinære samarbejde og et sammenhængende behandlingsforløb.

Selvom mange patienter med sjældne sygdomme er tilknyttet et af centre for sjældne sygdomme, kan der også være behov for behandling ved øvrige syge-

husafdelinger på forskellige specialiseringsniveauer. Det kan være, når behandlingsbehovet i forhold til den sjældne sygdom tilsiger, at behandling bør ske i det organspecifikke speciale. Fx kan nævnes Marfans syndrom (en sjælden genetisk bindevævssygdom), som er en højt specialiseret funktion, som i voksenregi varetages i det cardiologiske- og det reumatologiske speciale, men i et tæt samarbejde med centrene for sjældne sygdomme.

Samtidig kan mennesker med sjældne sygdomme – ligesom alle andre – også blive ramt af andre sygdomme, som ikke ligger inden for centrene for sjældne sygdommes kompetenceområde. Da behandlingen ved andre sygehusafdelinger ofte skal ske under hensyntagen til den sjældne sygdom og behandlingen, der varetages ved centrene for sjældne sygdomme, er der ofte behov for et tæt samarbejde mellem centrene og de øvrige sygehusafdelinger, som indgår i det samlede forløb.

4.1. Revideret specialeplan 2017

Sygehusvæsenet omfatter overordnet to niveauer for opgaveløsning. På hovedfunktionsniveau varetages hyppige, kendte og ikke-komplekse tilstande svarende til omkring 90 % af sygehusvæsenets opgaver. Specialfunktionsniveauet varetager de mere sjældne, komplekse og særligt ressourcekrævende opgaver svarende til omkring 10 % af sygehusvæsenets opgaver. Specialfunktionsniveauet omfatter henholdsvis regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner. Det overordnede udgangspunkt for specialeplanlægningen er, at "øvelse gør mester" dvs. at viden, rutine og erfaring er nødvendig for at sikre god kvalitet.

De fleste af de sjældne sygdomme opfylder de kriterier, der tilsiger en samling af ekspertise på højt specialiseret niveau. Her 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 varetages typisk 1-3 steder i landet. Generelt gælder, at kravene til tildeling af en højt specialiseret funktion er multidisciplinært samarbejde, tilstrækkelig robusthed, samt dokumenteret forskningsaktivitet inden for området mv.

De sjældne sygdomme hører under mange specialers fagområde og nævnes således i mange specialeplaner. Der er derfor behov for klarhed over de enkelte specialers roller i patientudredning og håndtering, samt en klar skelnen mellem diagnostik/udredning og opfølgning samt behandling. De fleste patienter vil naturligt have deres primære kontakt på de lokale afdelinger og diagnostik og udredning kan foretages her. For mere veldefinerede patientgrupper, evt. i samarbejde med Centrene for Sjældne Sygdomme.

For de patienter, hvor der mistænkes en genetisk sygdom, foretages den genetiske diagnostik og udredning på den lokale klinisk genetiske afdeling og i overensstemmelse med specialeplanen. Der er et accentueret behov for at holde den genetiske diagnostik i Klinisk Genetik, da de genetiske analyser i tiltagende grad er blevet omfattende og komplekse og fortolkningen af analyseresultaterne kræver specialistviden og tæt interaktion med laboratorierne.

De patienter, der ikke umiddelbart kan diagnosticeres genetisk, kan fortsat henvises til Centrene for Sjældne Sygdomme, hvis de er multisystemsyge og forventes at have et opfølgingsbehov, der bedst varetages der.

4.2. De to centre for sjældne sygdomme

Der er i Danmark to centre for sjældne sygdomme henholdsvis Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. Centrene varetager højt specialiserede funktioner i relation til diagnostik, udredning, behandling og kontrol af både børn og unge, og til dels voksne med sjældne sygdomme. Centrene for Sjældne Sygdomme har fokus på patienter med sjældne, og oftest komplekse arvelige sygdomme, der har behov for højt specialiseret multidisciplinær og tværfaglig indsats. Tilbuddet kan være rådgivende, planlæggende og koordinerende, men for en lang række patienter har centrene det primære ansvar for udredning, behandling, follow up og kontrol. Tilgangen til patientbehandlingen er som udgangspunkt teambaseret på baggrund af sygdommenes komplekse karakter og med centret som "tovholder", og der er ofte behov for tæt samarbejde med specialister i relevante organspecifikke specialer. Endelig kan diagnostik, udredning og opfølgning, foregå i et tæt samarbejde med eksempelvis klinisk genetiske afdelinger, lokale pædiatriske afdelinger mv. Centrene for Sjældne Sygdomme varetager desuden rådgivning af praktiserende læger og læger fra andre sygehusafdelinger, samt en lang række andre sundhedspersoner og øvrige fagpersoner som fx socialrådgiver/pædagog. I den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme findes en mere komplet beskrivelse af de to centre for sjældne sygdommes opgaver og ansvar.

Der findes ikke nogen enkeltstående specialevejledning, der entydigt definerer den gruppe patienter, der kan henvises til et af centrene. De højt specialiserede funktioner, der relaterer sig til udredning og behandling af sjældne sygdomme findes i flere forskellige specialevejledninger. Der findes derfor heller ikke et samlet overblik over samtlige specialfunktioner med relevans for

sjældne sygdomme i de 36 specialevejledninger. Sundhedsstyrelsen har imidlertid foretaget en gennemgang af specialevejledninger og udarbejdet et skema over en væsentlig del af de relevante specialfunktioner (bilag 4)¹⁰.

Som nævnt er det primært patienter med multiorgansygdom, der skal følges i et af centrene, mens patienter med sygdomme, der primært rammer et enkelt organsystem, ofte kan følges i det relevante organspecifikke speciale. Ved tvivl om, hvorvidt en patient hører hjemme i et af de to centre for sjældne sygdomme, kan centrene spørges. Det skal i den forbindelse nævnes, at der er formuleret en "opsamlingsmekanisme" i strategien, som skal medvirke til, at færre sjældne-patienter falder mellem to stole. Opsamlingsmekanismen går ud på, at patienter med sjældne sygdomme, der ikke er klart placeret andetsteds i specialeplanen, kan henvises til centrene for sjældne sygdomme.

Centrene for Sjældne Sygdomme varetager udredning og behandling af både børn, unge og voksne patienter inden for de sjældne sygdomme, der jf. specialeplanen er placeret ved centrene. Dog udgør andelen af voksne patienter i de to centre for sjældne sygdomme en del af patienterne, og overgangen til det organspecifikke speciale ved overgang fra barn til voksen kan udgøre en stor udfordring. For at sikre en relevant og multidisciplinær indsats til alle voksne sjældne-patienter med behov herfor, pågår der aktuelt et udviklingsarbejde på Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet, der har til formål at få etableret multidisciplinære teams (både for børn og voksne) inden for en række sjældne sygdomme/sygdomsgrupper. Udviklingsarbejdet har bl.a. til formål at optimere viden, sikre konsensus og fastholde samme høje standard til alle patienter, samt sikre, at der kan rummes flere voksne patienter i de to centre for sjældne sygdomme. Der arbejdes generelt på i tilknytning til centrene, at oprette flere tværfaglige teams for specifikke patientgrupper på andre højt specialiserede specialespecifikke afdelinger på Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet.

Der er desuden blevet peget på, at behandlingen af børn og voksne med samme sygdom i nogle tilfælde hensigtsmæssigt kan varetages samme sted, da det kan øge mulighederne for opbygning af erfaring og ekspertise, samt viden udvikling. Endvidere kan det være hensigtsmæssigt, at en familie med flere sygdomsramte følges samme sted. Uanset hvilken organisatorisk model der peges på for håndtering af de voksne, vil det ofte være af stor betydning, at centrene for sjældne sygdomme vedbliver med at spille en rolle i patienters forløb.

¹⁰ Oversigten er udarbejdet i forbindelse med et spørgsmål, der blev stillet til sundhedsministeren i Folketingets Sundhedsudvalg i 2017.

4.3. Sjældne sygdomme uden for de to centre

Behandling af mennesker med sjældne sygdomme behandles som nævnt i mange specialer, og på forskellige specialiseringsniveauer. Foruden de to centre for sjældne sygdomme findes der i Danmark også en række behandlingssteder med særlig relevans for visse sjældne-patientgrupper. Som eksempel kan nævnes Center for Fragilt X (den hyppigste form for arvelig udviklingshæmning) på Kennedy Centret/Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet og de højt specialiserede centre for PKU og Rett syndrom, der er organiseret under BørneUngeKlinikken, Rigshospitalet.

I henhold til Sundhedsstyrelsens specialevejledninger varetager flere andre specialafdelinger, (hovedsageligt på Rigshospitalet, Aarhus Universitetshospital og Odense Universitetshospital), aktuelt højt specialiserede centerfunktioner for sjældne sygdomme, der opfylder den generelle definition. Der kan her nævnes fx. cystisk fibrose, hæmofili, Morbus Osler, porfyri og kongenit hyperinsulinisme. Derudover kan også Sansegenetisk Forsknings- og Videnscenter på Aalborg Universitetshospital nævnes.

Der er i Region Syddanmark på Odense Universitetshospital desuden taget initiativ til etablering af en enhed (center) med særlig fokus på nogle af de sjældne sygdomme, der ikke jf. specialeplanen varetages ved de to centre for sjældne sygdomme, og hvor opsamlingsmekanismen ikke med fordel for patienten kan bringes i anvendelse eller er blevet vurderet fagligt velplaceret på de to centre for sjældne sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet. Der vil for hver patientgruppe blive etableret multidisciplinære teams, som skal sikre koordinerede forløb for den enkelte patient. Strukturen er allerede etableret for de sygdomme, hvor Odense Universitetshospital ifølge specialeplanen har højt specialiseret funktion samt for fx. udvalgt sjældne cancer-syndromer, og for børn med Neurofibromatose (sidstnævnte varetages i formaliseret samarbejde med de to centre for sjældne sygdomme).

Visse sjældne sygdomme kan også være associeret med afvigelser i tanddannelsen, tændernes støttevæv, mundhulens slimhinder og/eller orofaciale funktioner. Varetagelsen af højt specialiserede funktioner i relation hertil, sker ved de to odontologiske landsdels- og videnscentre ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital og løses i tæt samarbejde med tandlægeskolerne i København og Aarhus. Centrene har desuden et nært samarbejde med de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og de to centre for sjældne sygdomme ved hhv. Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital

Endelig spiller de klinisk genetiske afdelinger en vigtig og fortsat større rolle i forhold til udredning og diagnostik af sjældne sygdomme. I den sammenhæng arbejdes der i regi af Sjældne Sygdomme Udvalget, der hører under Dansk Selskab for Medicinsk Genetik, med at udarbejde retningslinjer for opfølgning

af de hyppigste sjældne sygdomme, og for udredning af patienter med ukendte syndromer.

4.4. Udfordringer

Der er i arbejdet med statusevalueringen blevet peget på en række udfordringer, der relaterer sig til behandlingen af patienter med sjældne sygdomme i sygehusvæsnet tillige med det primære og lokale sundhedsvæsen og ikke mindst kommunerne. Fælles for disse er, at de i høj grad har at gøre med koordination og sammenhæng mellem de involverede sygehuse og afdelinger, der yder den samlede indsats. Derudover kan det – særligt for voksne patienter, der varetages i et organspecifikt speciale – være en udfordring, at sikre den brede tværfaglige og multidisciplinære tilgang, som patienter med sjældne sygdomme ofte har behov for. Endelig er det fortsat en generel udfordring, at patienter med sjældne sygdomme ikke altid bliver behandlet ved de relevante specialister, og at der mange steder i sygehusvæsnet er mangel på specifik viden om deres sygdom.

Centrene for sjældne sygdommes opgaver er defineret i strategien fra 2014, og Sundhedsstyrelsens specialeplan fastsætter, at en række sjældne sygdomme skal varetages ved centrene. Alligevel er der ikke altid klarhed over afgrænsningen af centrene for sjældne sygdommes opgaver for øvrige aktører i sygehusvæsnet, og der kan derfor opstå tvivl om, visitation i forhold til, hvilke patienter centrene varetager og ikke varetager.

Problematikken er blandt andet relateret til Sundhedsstyrelsens specialeplan, hvor funktioner relateret til sjældne sygdomme går på tværs af flere af de i alt 36 specialevejledninger. Et af problemerne er, at det kan være vanskeligt for den enkelte kliniker at opnå klarhed over, hvor en patient bør behandles, idet det kan forudsætte et overblik over specialevejledningerne for specialer, som ikke umiddelbart ligger inden for klinikerens primære fagområde. Udfordringen er formentlig størst ved sygdomme, der først debuterer i voksenalderen, eller hvor patienten først møder behandlingssystemet som voksne, og derfor ikke ses ved de pædiatriske afdelinger, der oftere har kendskab til sjældne sygdomme og centrene for sjældne sygdommes behandlingstilbud. En anden væsentlig udfordring er, at der ikke altid er konsistens mellem specialevejledningerne. Hermed menes, at der er visse sjældne sygdomme, som kun er nævnt i nogle af de relevante specialevejledninger. Endelig er der ikke altid direkte overensstemmelse mellem specialevejledningen for pædiatri og øvrige specialevejledninger, hvormed varetagelsen af nogle sygdomme specifikt er fastsat som en højt specialiseret funktion i pædiatri, men ikke i den relevante organspecifikke specialevejledning (voksenspecialet). Et eksempel herpå er tuberøs sclerose, som i specialeplanen i pædiatri er en højt specialiseret funktion. Tu-

berøs sclerose er en genetisk sygdom med forskellige manifestationer i fx huden, øjnene, hjernen og neglene ligesom patienter kan være autistiske i sin adfærd. På grund af tuberøs scleroses mange manifestationer er der brug for mange specialer og fagligheder, herunder behov for kontrol hos øjenlæge, tandlæge, hudlæge, psykiater, MR-skanning, ultralydsskanning af nyrerne mv. Når patienten overgår fra barn til voksen vil patienten derfor overgå til videre kontrol og behandling typisk i 3-4 andre specialer. Overblikket forsvinder dermed meget let, og det er derfor vigtigt med en patientansvarlig læge/tovholder med en holistisk tilgang, som kan bevare overblikket. Denne opgave kunne derfor måske hensigtsmæssigt fortsat varetages ved et af de to centre for sjældne sygdomme, også når patienten bliver voksen.

Det kan også betyde, at patienter, der måske hensigtsmæssigt behandles i det organspecifikke speciale ikke drager nytte af den generelle viden om sjældne sygdomme og forløbskoordination mv., som de to centre for sjældne sygdomme besidder, idet der ikke etableres det fornødne samarbejde om patienten mellem den ansvarlige sygehusafdeling, og et af de to centre for sjældne sygdomme.

Som nævnt varetager de to centre for sjældne sygdomme typisk patienter med medfødte arvelige tilstande og tilstande, der debuterer i barnealderen. Det er dog ikke altid grunddiagnosen alene, der afgør om patienten modtages. Graden af kompleksitet og behov kan derudover være afgørende og danne grund for stillingtagen til, hvorvidt patienten bør følges et af de to centre for sjældne sygdomme eller er bedre hjulpet lokalt eller i andet tilbud. Også blandt patienterne og deres foreninger og andre aktører i sundhedsvæsenet som f.eks. almen praksis, kan der være tvivl om patienternes hensigtsmæssige placering. Der eksisterer således en udfordring med at skabe større klarhed over målgruppen for centrene for sjældne sygdomme, herunder i forhold til voksne patienter, samt at få implementeret den "opsamlingsmekanisme", som er formuleret i strategien, og som skal medvirke til, at færre sjældne-patienter falder mellem to stole. Opsamlingsmekanismen går ud på, at patienter med sjældne sygdomme, der ikke er klart placeret andetsteds i specialeplanen, kan henvises til centrene for sjældne sygdomme. Hvis patientens behov her vurderes at ligge uden for centrets kompetenceområde, viderehenvises patienten til det relevante tilbud. Hvis opsamlingsmekanismen skal være tilstrækkelig til at sikre, at alle patienter bliver fulgt på den mest hensigtsmæssige afdeling, forudsætter det dog dels kendskab til muligheden for at henvise til centrene for sjældne sygdomme i tvivlstilfælde, samt generelt overblik over specialeplanen ved øvrige sygehusafdelinger og relevante fagmiljøer. I forbindelse med afklaring i konkrete tilfælde står de to centre for sjældne sygdomme til rådighed. Men samtidig er det en forudsætning, at øvrige sygehusafdelinger er opmærksomme på, at patienter,

hvor varetagelsen ikke umiddelbart er placeret andre steder jf. Sundhedsstyrelsens specialplan, kan henvises til et af de to centre for sjældne sygdomme, som så enten kan varetage behandlingen eller viderehenvise til relevant tilbud.

Der er sket en væsentlig udvikling i udredningsmuligheder siden den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme blev udarbejdet i 2014.

En udfordring i forhold til at kunne tage de nye genetiske muligheder fuldt i anvendelse, kan/vil være mangel på kapacitet i forhold til udførelse af de genetiske analyser, da disse fortsat er ressourcekrævende både økonomisk og fagligt. Fx anvendes de nye muligheder inden for genetisk udredning endnu ikke altid hos alle patienter, hvor dette kunne være relevant. Dette foregår aktuelt for få sjældne sygdomme – primært raske risikopersoner, som er indrullet i et opfølgingsprogram især ved arvelig cancer – på nogle genetiske afdelinger, men kunne hensigtsmæssigt udbygges i samarbejde mellem Centrene for Sjældne Sygdomme, øvrige relevante organspecifikke specialer, og de kliniske genetiske afdelinger.

Der er også bred enighed om, at der opleves en mangel på kapacitet i forhold til en række støttefunktioner og serviceydelser i relation til socialvæsenet, herunder socialrådgiver bistand og psykologisk bistand.

For et relativt lille antal patienter med en sjælden sygdom er der mulighed for medicinsk behandling, der er specifikt rettet mod den sjældne sygdom og dens symptomer. Eksempler kan være metabolisk sygdom (enzymsubstitution), Prader-Willi syndrom (vækst- og kønshormonsubstitution), og Tuberøs sklerose (mTOR hæmmer). For at sikre tilstrækkelig erfaring, registrering samt det bedst mulige datagrundlag for forbedret behandling – ikke mindst i tilfælde af nye behandlingstilbud – er det væsentligt nationalt at sikre en ensartet behandling efter samme protokoller. Ansvar for den medicinske behandling kunne derfor ligge i centrene og efter relevans i samarbejde med en specialespecifik afdeling på eller uden for Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet.

Det er også en udfordring, at der kun gennemføres relativt få lægemiddelstudier af medicin til patienter med sjældne sygdomme. Det skyldes bl.a., at populationerne er små, men måske også, at patienterne ofte er børn, og at sygdommene manifesterer sig forskelligt mv. Der er desuden også kun meget få forskningsprojekter, hvor formålet med interventionen er, at kurere sygdommen, og disse er fortsat kun i en udviklingsfase. På Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet findes en klinisk forsøgsenhed for sjældne sygdomme, hvor der udføres sådanne forsøg.

4.5. Overgang fra barn til voksen samt voksenpatienter

Overgangen fra barn til voksen udgør en særlig udfordring. I sygehusvæsnet er udfordringen bl.a., at sikre et sammenhængende og velkoordineret forløb, når patienten overgår fra et af de to centre for sjældne sygdomme til det relevante organspecifikke speciale (voksenspecialet) i forbindelse med overgangen fra barn til voksen. På børneafdelingerne er typisk et holistisk syn på patienten, mens voksenspecialerne er organiseret på organniveau. Det er erfaringen, at en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen kræver blik for nødvendigheden af den tværfaglige, multidisciplinære indsats, og at transitionen kræver tid og koordinering, fordi opdelingen i voksenspecialer og patienternes komplekse behov gør, at der sker overgang til flere forskellige læger og sygehusafdelinger.

En af udfordringerne er, at der i voksenspecialet ofte ikke er den samme viden om den sjældne sygdom og de udfordringer, den medfører, der ikke er snævert relateret til selve den organspecifikke behandling. En vellykket overgang forudsætter derfor en tilstrækkelig overførsel af viden om de sjældne sygdomme og deres manifestationer fra de to centre for sjældne sygdomme, og til de organspecifikke specialer. For nogle sjældne sygdomme vil det være en fordel at kunne forblive patient på Centre for sjældne sygdomme som voksen eller fortsat at have behandlingsansvarlig læge her. Man kunne fx tænke sig, at centrene kunne opbygge voksenafdelinger for de voksne patientgrupper, der med fordel kan fortsætte med, at have sin primære tilknytning til Centre for sjældne sygdomme eller som (ved sen sygdomsdebut) med fordel kunne forankres her.

4.6. Kapacitet

I forbindelse med udarbejdelsen af denne statusrapport har der været en drøftelse af kapacitet ved de to centre for sjældne sygdomme. Der peges af nogle af aktørerne på mangel på kapacitet ved de to centre for sjældne sygdomme. Drøftelsen har afspejlet forskelle i medlemmernes opfattelse af centrenes opgaver, hvilke patientgrupper der hører til i centrene (fx andelen af voksne patienter), hvilke indsatser og ydelser de to centre for sjældne sygdomme bør varetage, herunder i forhold til tværfaglighed (fx inddragelse af fysio- og ergoterapeuter, diætister, socialrådgivere psykologer mv.), deltagelse i internationalt samarbejde, informationsindsatser og rådgivning af kommuner mm.

Driften af centrene for sjældne sygdomme er en regional opgave, og specialfunktionerne er reguleret i Sundhedsstyrelsens specialeplan. Med godkendelse til en specialfunktion følger bl.a. forsyningsforpligtelse, og regionerne er forpligtet til at meddele Sundhedsstyrelsen, hvis de ikke ser sig i stand til at opfylde denne. En gennemgang af regionernes ressourcer og kapacitet i forhold til drift i centrene ligger uden for rammerne af denne statusevaluering.

Det er Sundhedsstyrelsens vurdering, at der er behov for en fælles afklaring af hvilke patientgrupper, der hører til i centrene, mhp. en ensartet visitationspraksis i landet. Dette gælder bl.a. overgangen fra barn til voksen. Endvidere vil det være hensigtsmæssigt, at der på nationalt plan er en ensartethed i forhold til tværfaglighed (fx inddragelse af fysio- og ergoterapeuter, diætister, socialrådgivere psykologer mv.), deltagelse i internationalt samarbejde, informationsindsatser og rådgivning af kommuner mm.

4.7. Sjældne sygdomme i kommunen

Koordination af indsatserne internt i kommunen er afgørende for et velfungerende og sammenhængende forløb for mennesker med sjældne sygdomme.

Socialstyrelsen har udviklet sagsbehandlingsmetoden Integrated Children's System (ICS), som ca. 75 kommuner anvender i sager vedr. børn og unge med særlig behov for støtte, herunder børn og unge med sjældne sygdomme, som er understøttet af et fælles IT-system. Socialstyrelsen har desuden udviklet et børnehandicapudredningsværktøj (BHU), som anvendes af ca. halvdelen af kommunerne i sager vedr. kompenserende støtte til børn og unge med handicap og deres familier, som bygger på WHO's internationale klassifikation af funktionsevne for børn og unge.

Socialstyrelsen er aktuelt i gang med at revidere og forenkle ICS og BHU. Begge sagsbehandlingsmetoder/-værktøjer skal fremover kunne anvendes i et nyt IT-system, som aktuelt er ved at blive udviklet og går i drift 1. januar 2019. Formålet med revisionen og forenklingen er bl.a., at det skal blive lettere at skabe koordinering, sammenhæng og videndeling i komplekse sager, hvor et barn og en familie har behov både for handicapkompenserende og særlig støtte.

Udover at understøtte god sagsbehandling i sager vedr. børn og unge med sjældne sygdomme har såvel ICS som BHU også fokus på raske søskendes trivsel, da begge metoder understøtter et helhedsorienteret syn på familierne.

Kommunernes Landsforening (KL), Social- og Integrationsministeriet og Socialstyrelsen udviklede i forbindelse med samarbejdet om digitalisering af sagsbehandling på Handicap- og Udsatte Voksne-området (DHUV) en samlet metode til sagsbehandling på handicap- og udsatte voksne-området, kaldet Voksenudredningsmetoden (VUM).

Metoden understøtter en helhedsorienteret udredning af borgerens funktionsevne og vurdering af, hvilke indsatser borgeren har behov for, og anvendes nu i ca. 90 kommuner. Parterne har løbende fokus på at forbedre metoden, herunder at sikre en bedre og mere sammenhængende indsats på tværs af sektorer.

Voksenudredningsmetoden tager udgangspunkt i WHO's internationale klassifikation af funktionsevne.

Det er i regi af såvel den fællesoffentlige som den fælleskommunale digitaliseringsstrategi besluttet at igangsætte projektet "Fælles Faglige Begreber". Det er KL, der varetager denne opgave i tæt samarbejde med Socialstyrelsen. I projektet skal der udarbejdes et fælles fagligt begrebsapparat for borgernes funktionsevne, så fagområderne på tværs opnår en mere ensartet og meningsfuld dokumentationspraksis.

Projektet skal desuden skabe en fælles forståelse af de faglige begreber, der anvendes på områderne, så rammerne for den tværfaglige dialog optimeres. På denne måde skabes der et fælles fundament mellem de forskellige aktører, der varetager opgaver for og sammen med borgerne. Dette understøtter muligheden for at skabe større viden om effekten af de sociale indsatser – både i de enkelte borgerforløb, samt på tværs af tilbud og kommunegrænser. Borgerne skal herigennem opleve en mere sammenhængende helhedsindsats.

Socialstyrelsen har i regi af Den Nationale Koordinationsstruktur udarbejdet en forløbsbeskrivelse for børn og unge med sjældne handicap, som er et sæt af anbefalinger på nationalt niveau, om hvordan forløb tilrettelægges på social- og specialundervisningsområderne.

I kommunerne arbejdes i disse år også på andre måder med at udvikle modeller for, at skabe en bedre sammenhæng både tværsektorielt og inden for kommunen. Fx arbejdes med bedre IT-understøttelse, dataunderstøttelse og modeller for samarbejde, herunder for Fælles Sprog 3. Kommunerne oplever, at der generelt er sket en stor positiv udvikling i forhold til deling af patientoplysninger, og der arbejdes fortsat med at fremme relevant vidensdeling. Arbejdet sker bl.a. med afsæt i sundhedsaftalerne og dialogen i klyngerne/samordningsudvalgene på de enkelte sygehuse.

I forhold til specialiserede indsatser på social og specialundervisningsområdet, spiller Den Nationale Videns- og Specialrådgivningsorganisation (VISO) fortsat en væsentlig rolle. VISO varetager rådgivning af kommunale tilbud, borgere og fagfolk via nationale eksperter inden for det sociale område, og på specialundervisningsområdet. På den måde søges specialiseret viden om små målgrupper udbredt til kommunerne via rådgivning. VISO rådgiver socialfagligt i ca. 60-80 forløb om året, hvor der indgår en problemstilling vedrørende sjældne sygdomme. Centrene for Sjældne Sygdomme rådgiver sundhedsfagligt. Samspillet mellem sundheds- og socialsektoren er et centralt tema i VISO's rådgivning.

4.8. Udfordringer

Mennesker med sjældne sygdomme kan opleve, at kommunale fagpersoner ikke har tilstrækkelig viden om den sjældne sygdom, og de deraf følgende funktionsevnenedsættelser. Det kan udgøre en udfordring i forbindelse med tilkendelse af indsatser i kommunen, hvor der foruden den sammenhængende tværfaglige udredning af den helbredsrelaterede funktionsevne, også tages udgangspunkt i den foreliggende viden om sygdomstilstanden. Familier med patienter med komplekse sygdomme har brug for kontakt til flere eller mange dele af en given kommunal forvaltning. Der er behov for forpligtende samarbejde inden for den enkelte kommune, så en patient eller forælder har en eller i hvert fald færre kontaktpunkter med en kommune. Begge dele er noget, der er lagt vægt på i arbejdet med forløbsbeskrivelse i Socialstyrelsesregi. Det er endvidere en udfordring at skabe national ensartethed i de kommunale indsatser.

4.9. anbefalinger vedr. sjældne patienter i sygehusvæsenet

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

Korrekt visitation

2. Sundhedsstyrelsen med inddragelse af regionerne og centrene for sjældne sygdomme vil igangsætte en proces, der tydeliggør de enkelte specialevejledninger i forhold til behandling af sjældne sygdomme, skabe konsistens mellem specialevejledninger og sikre en hensigtsmæssig organisation
3. Centrene for sjældne sygdomme i fællesskab og med inddragelse af relevante parter udarbejder visitationsretningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter kan komme ind på centrene for sjældne sygdomme samt for, hvem der hensigtsmæssigt kan blive/ikke blive i centrene for sjældne sygdomme. Visitationsretningslinjerne skal tage højde for specialeplanen

Diagnostik på højeste niveau

4. Samarbejdet mellem klinisk genetiske afdelinger, centrene for sjældne sygdomme og pædiatriske afdelinger i regionalt regi styrkes og udvikles i hele den diagnostiske proces mhp. at sikre, at nye diagnostiske metoder benyttes til opfølgning og diagnosticering af patienter, der ikke tidligere har fået en molekylærgenetisk diagnose

5. Den genetiske udredning og diagnostik foretages i regi af de klinisk genetiske afdelinger med henblik på at sikre, at de bedst egnede diagnostiske metoder benyttes og så fortolkning og videreformidling af analyseresultater foretages af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden

Sammenhængende patientforløb for barn, ung og voksen

6. Centrene for sjældne sygdomme skal:
 - a) Sikre en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen. Herunder, at der udarbejdes retningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter, der har behov herfor, kan blive på centrene sjældne sygdomme samt for, hvordan overgangen til andre specialer sikres for unge og voksne, der ikke skal blive i centrene for sjældne sygdomme
 - b) Udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde, så både børn, unge og voksne med en sjælden og kompleks sygdom sikres en multidisciplinær, tværfaglig og velkoordineret indsats uanset bopæl
 - c) Udarbejde patientforløbsbeskrivelser for de store sjældne sygdomme med udgangspunkt i nationale og internationale beskrivelser af "best practice"
 - d) Opruste støttefunktioner, herunder psykologisk bistand, socialrådgiverbistand og fysioterapi afhængigt af de lokale forhold

Rådgivning og videreformidler (for patienter og pårørende, sundheds personale og kommuner)

7. Centrene for sjældne sygdomme og VISO skal sikre let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid brugervenlig og opdateret viden om sjældne sygdomme

Anbefalinger vedr. Kommuner

Korrekt visitation og sammenhængende patientforløb (børn, ung, voksen)

8. Kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb, fx gennem arbejde med:

- a) etablering af én ind- og udgang til/fra kommunen
- b) én koordinerende sagsbehandler, som kan sikre koordination og overlevering af information mellem sagsbehandlere, læger og kommunalt fagpersonale mv. samt guide borgeren og medvirke til at minimere antallet af kontakter i borgerforløbet
- c) tværgående teams med henblik på at styrke koordineringen på tværs af fag- og forvaltningsområder i sager med høj kompleksitet. Dette forudsætter, at borgeren giver samtykke til udveksling af informationer
- d) oprettelse af kommunale netværk på tværs af landet med henblik på gensidig læring og inspiration og en ensartet forvaltning af tilbud i landet

Rådgiver og vidensformidler for patienter og pårørende, sundhedspersonale kommuner

- e) at kommuner med erfaring i koordinering af forløb for borgere med sjældne sygdomme i samarbejde med Socialstyrelsen stiller deres viden og erfaring til rådighed for personalet ved Centre for Sjældne Sygdomme, fx gennem fælles videndelsingsaktiviteter

5. Sektorovergange, samarbejde og koordination (tema 2)

Patienter med en sjælden sygdom har ofte brug for både en sundhedsfaglig indsats i sygehusvæsenet og en kommunal indsats i form af fx pleje eller en sammenhængende rehabiliteringsindsats, der involverer indsatser i kommunen på sundheds-, social-, undervisnings- og beskæftigelsesområderne. Et godt samarbejde mellem Centrene for Sjældne Sygdomme, regionernes sygehuse og kommunerne er en vigtig forudsætning, hvis mennesker med en sjælden sygdom skal etablere og opretholde en tilfredsstillende livskvalitet og funktions-evne.

Blandt fagpersoner i begge sektorer er der fokus på at sikre en bedre overgang fra barn til ung og voksen for mennesker med en sjælden sygdom. Flere kommuner har således oprettet ungeenheder, der varetager sagsbehandlingen af målgruppen op til 18 år. I ungeenhederne er der desuden et særligt fokus på at sikre en smidig overgang, når kommunen eksempelvis skal til at igangsætte indsatser via en anden forvaltning i forbindelse med at borgeren bliver voksen.

5.1. Udfordringer

Selvom der generelt er fokus på at sikre bedre koordination og sammenhængende forløb mellem sektorer og internt i kommunerne, er dette fortsat en udfordring. Det skyldes bl.a., at gruppen af mennesker med sjældne sygdomme og handicap dækker over mange små målgrupper, og at kompleksiteten i funktionsevnenedsættelserne gør det vanskeligt at opbygge viden og erfaringer, og følgelig at tilrettelægge individuelt tilpassede forløb med de rette indsatser.

Centrene for Sjældne Sygdomme spiller en central rolle i forhold til rådgivning af kommunerne i forbindelse med behov for udredning af funktionsevne, men det er vurderingen, at der kan være behov for en yderligere udbygning og formalisering af rådgivningen. Samtidig oplever Centrene for Sjældne Sygdomme, at det kan være nødvendigt at være i kontakt med mange forskellige fagpersoner og forvaltninger, som administrerer hvert deres lovområde, hvis det skal sikres, at alle relevante oplysninger når ud til alle de relevante fagmedarbejdere i kommunen. Denne problematik gælder dog ikke kun for Centrene for Sjældne Sygdomme, men også andre afdelinger, der varetager behandling af specifikke sjældne sygdomme.

Det er generelt vurderingen, at der er brug for et tættere samarbejde mellem sygehusvæsenet, herunder særligt centrene for sjældne sygdomme, og kommunerne, bl.a. i forbindelse med transitionen fra barn til voksen. Et tættere samarbejde forudsætter imidlertid, at der blandt personale i kommunerne er viden om, hvad centrene for sjældne sygdomme kan bidrage med, og at der i centrene for sjældne sygdomme er viden om, hvilke kommunale fagpersoner, der har behov for at få overleveret viden i konkrete forløb.

Et tættere samarbejde kunne eventuelt etableres i regi af sundhedsaftalerne med henblik på at understøtte kontakt og gensidig udveksling af information mellem sektorerne i forbindelse med overgangsperioden. Sundhedsaftalerne omhandler samarbejdet mellem regioner, kommuner og almen praksis, men omhandler hovedsageligt målgrupper som ældre medicinske patienter og mennesker med kronisk sygdom. Der er i de gældende sundhedsaftaler ikke et stort fokus på sjældne sygdomme som selvstændig målgruppe. Sundhedsaftalerne indeholder dog generelle aftaler om emner, der er relevante for mennesker med sjældne sygdomme, herunder fx genoptræning og rehabilitering, afgrænsningsproblematikker i forhold til hjælpemidler og behandlingsredskaber mv.

Udfordringen med samarbejdet mellem sygehus og kommune gælder også i forhold til genoptræning og rehabilitering. Her oplever kommunerne eksempelvis, at patienter med sjældne sygdomme med genoptrænings eller rehabiliteringsbehov ikke altid får udarbejdet en genoptræningsplan eller på anden vis bliver henvist til indsatser i kommunen. Udfordringen gør sig formentlig særligt gældende på sygehusafdelinger, hvor der ikke er et tværfagligt *setup* med eksempelvis fysio- og ergoterapeuter, psykologer, diætister og andre faggrupper med specialviden om sjældne sygdomme og funktionsevnenedsættelser. Centrene for sjældne sygdomme deltager i det tværfaglige teamarbejde (VISO) samt i forbindelse med opdatering af sygdomsbeskrivelser i regi af Lægehåndbogen på Sundhed.dk. Til trods for centrene for sjældne sygdomme og VISO's rådgivning vurderes der dog fortsat generelt at være behov for udbredelse af viden og erfaringer om den sundhedsfaglige, pædagogiske og sociale indsats til mennesker med sjældne sygdomme.

5.2. Anbefalinger vedr. sektorovergange, samarbejde og koordination

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

9. Centrene for sjældne sygdomme styrker forløbskoordination, sammenhæng og overblik i de ofte meget komplekse behandlingsforløb fx ved styrket anvendelse af funktioner som den patientansvarlige læge og forløbskoordinatorfunktion. Dette gælder såvel samarbejdet og overleveringen af information mellem relevante sygehusafdelinger og på tværs af sektorer
10. Centrene for sjældne sygdomme og kommunerne udveksler patientoplysninger, og der sikres gensidig adgang til kontakt omkring den enkelte patient mellem de forløbsansvarlige i hhv. kommune og sjældne-center og adgang for kommunerne til den lægefaglige ekspertise i centrene for sjældne diagnoser
11. Regioner og kommuner i deres samarbejde indtænker sjældne sygdomme. Dette kan fx ske ved udarbejdelse af konkrete aftaler for sjældne-målgruppen, eller ved at inkludere sjældne-målgruppen i overordnede sundhedsaftaler, hvor patientforløbene går på tværs af regioner, kommuner og almen praksis
12. Socialstyrelsen gennem den nationale koordinationsstruktur følger udviklingen i målgrupper, tilbud og indsatser på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde, samt indsamler og formidler viden om disse, herunder udgivelse af forløbsbeskrivelse(r) for udvalgte målgrupper

6. Patientuddannelse, mestring og empowerment (tema 3)

Empowerment er et centralt begreb i relation til behandling og rehabilitering af mennesker med sjældne sygdomme og handicap, som kan stille store krav til egne og pårørendes evner til egenomsorg og sygdomsmestring. Patienter 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. Der er ofte en stor forsinkelse i forhold til at få stillet diagnose, og når den rette diagnose er stillet, kan behandlingsmulighederne vise sig at være begrænsede. Dertil kommer, at der ofte kun findes begrænset viden om sygdommene og om 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.

Det vurderes relevant, at der i alle sektorer arbejdes på at styrke empowerment og rehabiliteringstankegangen fysisk, psykisk og socialt i forhold til mennesker med sjældne sygdomme. Målet er, at personen med den sjældne sygdom bedst muligt bliver i stand til at leve med sygdommen og de deraf følgende funktionsevnedssættelser.

Mangeartede kontakter stiller store krav til patienters og pårørendes egen evne til koordination, mestring og overblik. Erfaringsbaseret viden fra andre i samme situation kan derfor spille en stor rolle. Der er bred enighed om vigtigheden af, at mennesker med en sjælden sygdom har mulighed for at indgå i relevante netværk og øvrige aktiviteter målrettet patientuddannelse, mestring og anden empowerment. Patienter bør derfor informeres om de muligheder, som fx patientorganisationer stiller til rådighed, samt om øvrige relevante aktiviteter.

Centrene for Sjældne Sygdomme samarbejder med en række patientforeninger på området, ligesom klinisk genetiske afdelinger og øvrige afdelinger, der varetager specifikke sjældne sygdomme, samarbejder med patientforeningerne. Derudover deltager centrene i projekter iværksat af Sjældne Diagnoser, hvis formål er at øge empowerment hos mennesker med sjældne sygdomme. I regionerne er der generelt et øget fokus på initiativer angående patientinddragelse i udredning, behandling og i forskning. Ofte har disse dog ikke specifikt fokus på patienter med en sjælden sygdom.

Hvad angår patient- og brugerinddragelse på mere organisatorisk niveau, inddrager ministerier, styrelser, regioner og kommuner patient- og brugerorganisa-

tioner i fx udarbejdelsen af publikationer og i tilrettelæggelsen af den organisatoriske drift. Det gælder også de to centre for sjældne sygdomme, som samarbejder med eksempelvis patientforeningen Sjældne Diagnoser.

6.1. Initiativer i paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser

Patientuddannelse til mennesker med sjældne sygdomme er fortsat et udviklingsområde. Paraplyorganisationen *Sjældne Diagnoser* har foretaget en kortlægning af området¹¹. Af kortlægningen fremgår bl.a., at der ikke er et systematisk udbud af patientuddannelse til mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Patientforeningerne er for indeværende den vigtigste kilde til viden, information og peer-to-peerstøtte. Ud over kortlægningen savnes fortsat systematisk viden om, hvornår der er brug for patientuddannelse, der er specifikt målrettet til mennesker med sjældne sygdomme, samt hvornår generisk viden og bredere tilbud kan benyttes. Der skal i den sammenhæng være en erkendelse af, at sjældne sygdomme er kroniske og skal håndteres gennem hele patientens liv. Det forudsætter, at patientuddannelse sker løbende gennem forskellige perioder i livet, så viden og aktiviteter stilles til rådighed, når der er behov for det.

Sjældne Diagnoser medlemsforeninger og andre foreninger løfter et stort og vigtigt arbejde i forhold til at etablere rammer for information, netværksdannelse, erfaringsudveksling og empowerment til mennesker med en sjælden sygdom. Der er således afholdt en række arrangementer med disse formål, siden strategien udkom. I 2015 blev der i patientforeningen *Sjældne Diagnoser* 52 medlemsforeninger afholdt ca. 200 forskellige kurser, temadage mv. Mere end 40 pct. af arrangementerne var finansieret helt eller delvist af *Handicappuljen* og offentlige midler medvirkede til finansieringen i mere end 2/3 af arrangementerne.

Sjældne Diagnoser udviklede og afprøvede i projektform 2009-2013 et koncept for patientuddannelse målrettet sjældne børnefamilier, der ikke har andre tilbud om uddannelse/kursusaktivitet. Konceptet hedder "Sjældne Familiedage"¹². Uddannelsen blev udbudt og gennemført i 2014 og 2016, finansieret af Sjældne Diagnoser gennem ubrugte projektmidler og private donationer. Det har ikke vist sig muligt at forankre indsatsen uden brug af en sådan finansiering.

Sjældne Diagnoser har en række andre empowerment-fremmende tilbud til patienter og pårørende med sjældne sygdomme og handicap, som er udviklet og igangsat siden strategien i 2014.

¹¹ Sjældne Diagnoser: Patientstøtte og uddannelse til mennesker med sjældne sygdomme og handicap (2018) - <http://sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2018/06/4e9e85dfd6e63dbd28d40abfc3db6826-1.pdf>

¹² <http://sjaeldnefamiliedage.dk/>

Sjældne Diagnoser åbnede den 1. oktober 2016 rådgivningsindsatsen Helpline. Helpline er projektfinsieret og har for nuværende opnået midler til en periode på 4 år (2016-2020). Fra og med oktober 2018 kan Helpline anvise bisiddere, idet TrygFonden finansierer et projekt med frivillige Sjældne-bisiddere 2018-2021.

I perioden 2015-2017 udviklede og afprøvede Sjældne Diagnoser en model for frivillige Sjældne-navigatorer, der i en afgrænset periode støtter sårbare sjældne borgere. Korpset af frivillige navigatorer er meget efterspurgt, og er i begrænset omfang blevet et instrument i Helplines værktøjskasse efter navigator-projektets udløb. For 2018/2019 er opnået tilsagn om projektmidler fra Socialministeriet (PUF-midler) til at udbygge og konsolidere navigator-ordningen.

Endelig huser patientforeningen Sjældne Diagnoser *Sjældne-netværket* tilbud til patienter med en sjælden sygdom og deres pårørende. Sjældne Diagnoser opnåede pr. 2016 fast driftsstøtte fra Socialministeriet til Sjældne-netværket. Pr. 1. januar 2018 havde Sjældne-netværket godt 650 medlemmer fordelt på knapt 200 forskellige diagnoser. 80 af diagnosegrupperne bestod af én person.

6.2. Empowerment i Socialstyrelsens initiativer på handicapområdet

I 2017 udgav Socialstyrelsen pjecen *Egen Kraft: Empowerment og handicap*. Heri beskrives 10 initiativer, der understøtter empowerment til unge og voksne. Indsatserne beskrevet i udgivelsen er målrettet mennesker med funktionsnedsættelser – også mennesker med sjældne sygdomme.

Socialstyrelsens udgivelse er udarbejdet på baggrund af *Det centrale handicapråds Strategi om Holdninger og Handicap fra 2016*. Fokus i strategien er at understøtte en samfundsudvikling, hvor mødet mellem mennesker med og uden handicap bliver mere ligeværdigt. Socialstyrelsens definition af empowerment lyder:

"Empowerment handler om at styrke den enkeltes tro på sig selv og egen handlekraft, og at der skabes mulighed for at udfolde dette. Tro på sig selv og egen handlekraft er afgørende for alle. Ikke mindst, hvis eget eller andres syn på handicap og andre barrierer i omgivelserne betyder, at troen på sig selv og muligheder for at handle får vanskelige kår."

Socialstyrelsens arbejde med empowerment sigter mod at formidle viden om og udbrede konkrete metoder og redskaber, der styrker empowerment. Derudover fokuseres der på at styrke empowerment i et samfundsmæssigt perspektiv - via understøttelse af partnerskaber og ved at styrke civilsamfundet.

I forhold til partnerskaber og understøttelse af civilsamfundets ressourcer har Socialstyrelsen eksempelvis arbejdet med at øge livskvalitet for mennesker med handicap gennem sociale netværk og deltagelse i sociale aktiviteter i projektet Frivillig Faglighed. Her handlede en af aktiviteterne om at gøre museumsbesøg mere tilgængelige og lærerige for mennesker med funktionsevne-nedsættelser.

Et andet eksempel er ordningen for borgerstyret personlig assistance (BPA-ordningen), hvor Socialstyrelsen understøtter rådgivning til de borgere, der som følge af BPA-ordningen selv er arbejdsgivere og arbejdsledere. Det er et eksempel på, at mennesker med handicap styrkes i at kunne varetage funktionen som arbejdsgiver, og dermed en selvstændiggørelse.

Socialstyrelsen har i perioden 2014-2018 arbejdet med at afprøve, udvikle og udbrede forældretræningsprogrammer og anden støtte til forældre med børn med handicap i programmet 'Mestringsstøtte til familier med børn med handicap'. Fokus er rettet mod de nære relationer og familiens mestring og empowerment. Projektet er afviklet i tæt samarbejde med kommuner og brugerorganisationer. Flere kommuner har i forlængelse af projektet besluttet at forankre deres arbejde med at tilbyde forældre og familier deltagelse i forældretræningsprogrammer mv. I 2018 har Socialstyrelsen og kommunerne gennemført formidlingsaktiviteter med henblik på at informere andre kommuner om de positive effekter af at arbejde med programmerne.

Endelig kan nævnes Socialstyrelsens projekter: *Peer to peer*, *CTI-metoden*, *Recovery* og *Low Arousal*. Socialstyrelsen ser et stort potentiale i peer-to-peer-tankegangen. Der er gjort mange erfaringer med denne tilgang på psykisk sårbarheds-området, og nogle af erfaringerne kan nyttiggøres på handicapområdet mere bredt. Det vil Socialstyrelsen gerne arbejde videre med. Effektmåling af indsatserne er vigtig og en stor udfordring.

6.3. Udfordringer

Der vurderes fortsat at være behov for generelt at højne vidensniveauet omkring sjældne sygdomme f.eks. gennem faglige artikler, arrangementer mv. for mennesker med sjældne sygdomme, deres pårørende og relevante fagpersoner. Det kan i den sammenhæng udgøre en barriere, at der kun findes specifikke patientorganisationer for relativt få sjældne sygdomme, og at disse organisationer er meget små. Ikke alle mennesker med sjældne sygdomme har således en patientforening, og disse grupper er ekstra isolerede.

Patientorganisationerne oplever en tendens til, at de økonomiske vilkår for at afholde arrangementer og kursusvirksomhed med fagligt indhold, netværksar-

rangementer mv. er for stramme. Der opleves administrative udfordringer i forbindelse med ansøgning i forbindelse med bevillinger fra statslige puljer. Der har dog været en positiv udvikling omkring ansøgning, budget og krav til afrapportering på det sociale område. Men der er fortsat betydelige udfordringer i relation til manglende sammenhæng mellem ansøgningstidspunkt, bevillingstidspunkt og anvendelsesperiode på flere områder.

Der vurderes, at der er behov for yderligere udbredelse af viden om eksisterende tilbud som fx Helpline, Sjældne-netværket og sjældne-navigatorene. I den sammenhæng skal det nævnes, at Helpline og sjældne-navigatorene er projektfinansieret, og derfor ikke er finansieret efter 1. maj 2020.

Endelig peges på, at der er behov for en afklaring af, om patientuddannelse og kurser er et kommunalt eller et regionalt ansvar eller evt. et fælles ansvar.

En særlig udfordring knytter sig til mennesker med anden etnisk baggrund end dansk, fordi nogle sjældne sygdomme er hyppigere i denne gruppe, fx nogle stofskiftesygdomme. En nylig opgørelse fra Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CMS) på Rigshospitalet viser således, at de sygdomme, som der screenes for neonatalt, er 28 gange mere hyppige blandt ikke etnisk danskere end etnisk danskere. Det er også indtrykket fra CMS-ambulatorierne, at 30-40 % af besøgene omhandler en ikke-etnisk dansker med en sjælden sygdom. Endelig ses gruppen stort set aldrig ved patientforeningsmøder og lignende. Det kan dermed antages, at denne gruppe har ekstra store udfordringer samt idig med, at varetagelsen er ressourcekrævende, bl.a. pga. sproglige barrierer og kulturelle forhold.

Patient- og brugerorganisationerne oplever det meget positivt at blive inddraget i nogle processer samt som høringspart. Begrænsede ressourcer hos organisationerne kan dog bevirke, at det kan være svært at bidrage i tilstrækkeligt omfang.

6.4. anbefalinger vedr. patientuddannelse, mestring og empowerment

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

13. Regioner, kommuner og patientorganisationer arbejder for at fastholde og styrke borgernes og de pårørendes evne til mestring mhp. at sikre optimale behandlingsresultater øget livskvalitet og forebygge social isolation herunder:

- a) tilbud om patientuddannelse ved temaaftener, samarbejde med frivillige organisationer og virtuelt kursusmateriale. Tilbuddene kan målrettes specifikke undergrupper, herunder børn, unge, voksne, mennesker med udviklingshæmning eller danskere med anden etnisk baggrund
 - b) iværksætter projekter, der har til formål at afprøve/ justere/ udbrede eksisterende generelle modeller for andre patientgrupper med behov for hjælp, så de kan finde anvendelse også på mennesker med sjældne sygdomme
14. Patientorganisationer udarbejder/opdaterer informationsmateriale med borgerrettet viden og information om sjældne sygdomme, tilbud om støtte til mestring mv. med inddragelse af fagfolk
15. Rådgivningstilbud til fremme af patient empowerment også fremadrettet skal være et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme samt deres pårørende

7. Internationalt samarbejde (tema 4)

Særligt på området vedr. sjældne sygdomme er internationalt samarbejde på tværs af landegrænser forbundet med stor værdi, fordi antallet af fagfolk med specialiseret viden er få. Der er samarbejde både på nordisk, europæisk og multinationalt plan (WHO). Det kan være svært at danne sig et samlet overblik over aktiviteterne. I denne sammenhæng har følgegruppen således valgt at have særligt fokus European Reference Networks (ERN).

7.1. European Reference Networks

European Reference Netværk (ERN) er virtuelle netværk, der involverer sundhedstjenesteydere over hele Europa. Hensigten med disse netværk er at tackle komplekse eller sjældne sygdomme eller lidelser, der kræver højt specialiseret behandling og koncentration af viden og ressourcer. Planen er, at ERN-koordinatorerne sammenkalder et »virtuelt« rådgivende udvalg af speciallæger inden for forskellige discipliner, og disse kan således drøfte en patients diagnose og behandling ved hjælp af en særlig IT-plattform og telemedicinske redskaber. På den måde er det den lægelige viden og ekspertise, der rejser, snarere end patienterne, der i stedet kan blive hjemme i deres trygge, vanlige rammer. De første ERN'er er fuldt etableret i 2017. Nye sundhedstjenesteydere vil blive opfordret til at deltage i de eksisterende netværk, og de vil efterfølgende blive opfordret til at oprette nye ERN'er.

Formålet med ERN er således grundlæggende at strukturere samarbejdet mellem fagfolk på tværs af lande. I EU-regi pågår der aktuelt etablering af European Reference Networks (ERN) med relevans for sjældne sygdomme. Netværkene skal bl.a. bidrage til diverse samarbejder om patienten, at man konsulterer patienter med hinanden, registrerer patienter, udfærdiger guidelines og skaber grobund for forskning og uddannelse. Højt specialiserede miljøer/fagpersoner kan ansøge EU om at komme med i ERN efter forhåndsgodkendelse fra Sundhedsstyrelsen. Hvis man i Sundhedsstyrelsens specialeplan er godkendt til at varetage højt specialiserede funktioner på et givent område, kan man søge om optagelse i et ERN på området. I første ansøgningsrunde var der 25 danske ansøgere. I alt blev 16 sygehuse godkendt til deltagelse i 12 forskellige ERN.

De 9 ERN'er som er repræsenteret på Rigshospitalet har i Region hovedstaden etableret et forum for erfaringsudveksling. Det har medført, at der nu er blevet

etableret en regional gruppe med repræsentation af jura, fondsadministration, IT m.m. Den vil uden tvivl være en stor støtte ved fremtidige ansøgninger.

7.2. Orphanet

Orphanet er en gratis flersproget webportal om sjældne sygdomme og lægemidler til behandling heraf og relevante aktører på området, f.eks. behandlingscentre, patientorganisationer mv. Her findes oplysninger om over 5.000 sygdomme. Portalens mål er at bidrage til at forbedre lægebehandlingens kvalitet og give patienter og fagfolk adgang til relevant information, og er blevet en vigtig reference ressource på sjældne-området. Der deltager aktuelt ca. 40 lande i samarbejdet. Danske klinikere indgår aktuelt ikke i Orphanet-samarbejdet, og Danmark indberetter ikke aktuelt til Orphanet, men det er meget relevant, at også Danmark bør deltage i og bidrage til indsamling af viden.

7.3. METABERN

METABERN er et metabolisk netværk med 69 deltagere fra hele Europa, som hjælper fagfolk og centre med ekspertise med at dele viden. Netværket dækker mere end 700 forskellige diagnoser, og er som følge af "bredden" opdelt i nogle underområder – syv "underboards". Nogle af sygdommene ses også i andre ERN. Der er derfor etableret samarbejder – f.eks. til "nyre-ERN'et".

METABERN er multidisciplinært og flere forskellige fagligheder er repræsenteret. Det dækker ca. 40.000 patienter, hvoraf 30.000 er børn. Missionen er, at det skal være patientfokuseret. Det skal bidrage til at give patienterne adgang til den bedste ekspertise, sikre optimal diagnostik, samt at forskningsresultater bliver omsat til behandling m.v.

7.4. Nordisk samarbejde

Sundhedsstyrelsen, Socialstyrelsen og Sjældne Diagnoser, samt en repræsentant fra et af de to centre for sjældne sygdomme deltager i de to Nordiske Netværk i regi af Nordisk Ministerråd: Nordic Network on Rare Diseases (NNRD) og Nordic Cooperation on Highly Specialised Treatment and Clinical Trials.

Formålet med netværket for sjældne sygdomme er at udvikle nye og eksisterende former for nordisk samarbejde om sjældne sygdomme, at styrke den nordiske deltagelse og engagement på området, samt at styrke koordinationen i fælles anliggender på sjældne-området. Formålet med netværket om højt specialiseret behandling og forskning er at fremme det nordiske samarbejde og understøtte kvalitet i behandlingen, samt effektiv ressourceudnyttelse i de nordiske lande.

De to nordiske netværk er tæt forbundne, og der bliver blandt andet arbejdet på muligheden for at etablere et netværk med en digital platform mellem de nordiske lande, der kan være med til at harmonisere diagnostik, kodepraksis, facilitere rekruttering af deltagere til kliniske forsøg, udvikle fælles guidelines på området, sikre fælles udvikling af psykosocial support, og styrke udveksling af erfaringer og best practice. Dette sker under hensyntagen til det arbejde, der allerede pågår i europæisk regi.

Der afholdes to møder årligt i netværkene, og begge netværk er netop blevet forlænget og virker i deres nuværende struktur til og med 2019.

7.5. Udfordringer

Det er omfattende at søge om optagelse i ERN, og de faglige miljøer oplever, at de har behov for støtte i forbindelse med ansøgningsprocessen. Det drejer sig særligt om, at der ønskes en endnu stærkere national koordination af processen, og at de faglige miljøer gøres opmærksom på, at der er mulighed for at søge om optagelse. I den sammenhæng bør erfaringerne fra dem, der allerede har været gennem processen, kunne anvendes.

Der vurderes også at være et generelt behov for udbredelse af viden om internationale aktiviteter i relevante fagmiljøer, herunder hvordan vi i Danmark får mest muligt ud af det internationale samarbejde. Der er ikke arbejdet systematisk med at prioritere den danske deltagelse i det internationale samarbejde, herunder i forhold til dansk deltagelse i Orphanet.

7.6. Anbefalinger vedr. internationalt samarbejde

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

16. Regionerne opbygger et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde, herunder dansk deltagelse i European Reference Network og Orphanet
17. Regionerne opbygger regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes arbejde mellem danske European Reference Network medlemmer, herunder ansøgningsproces for sygehusene samt medvirker til regional formidling af relevant information fra Sundhedsstyrelsen

18. Sundhedsstyrelsen understøtter regionerne i ovenstående og styrker den danske deltagelse i European Reference Network ved i opbygningsfasen at:

- a) tydeliggøre, at hospitaler som har højt specialiserede funktioner anbefales at være med i European Reference Network, såfremt relevante netværk findes
- b) understøtte danske hospitalers indlemmelse i internationale samarbejder ved at formidle kontakt og levere information fx ved at afholde et informationsmøde, når næste ansøgningsfrist er kendt
- c) deltage i det nordiske samarbejde herunder Nordic Network on Rare Diseases og Nordic Cooperation on Highly Specialised Treatment and Clinical Trials, hvor bl.a. samarbejdsmuligheder i relation til European Reference Network drøftes.

8. Uddannelse og kompetencer (tema 5)

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. Fagpersoner skal således have en generel for forståelse og indsigt i, at sjældne sygdomme forekommer, og at man i sit faglige virke kan møde mennesker med sjældne sygdomme og handicap.

Hvad angår kandidatuddannelsen i medicin skønnes det i følgegruppen, at der siden udgivelsen af strategien er uændret begrænset fokus på sjældne sygdomme. For at øge kendskabet til sjældne sygdomme afholdes bl.a. tværfaglige symposier på medicinstudiet. På Syddansk Universitet er kandidatuddannelsen i medicin netop revideret. Ud over den fælles undervisning (for alle medicinstuderende), vil der blive mulighed for klinikophold på Klinisk Genetisk Afdeling, hvor fokus bl.a. vil være på genetik og rådgivning og udredning af patienter med sjældne sygdomme.

Hvad angår den lægelige videreuddannelse, så bidrager Centrene for Sjældne Sygdomme i nogle speciallægeuddannelser. Det drejer sig bl.a. om speciallægeuddannelsen i pædiatri og i klinisk genetik, men det skønnes relevant, at der undervises i sjældne sygdomme også i andre specialer, hvor man som speciallæge har brug for at have viden om sjældne sygdomme (fx neurologi, psykiatri, nefrologi, endokrinologi, reumatologi, dermatologi, almen medicin).

8.1. Klinisk genetik

Det vurderes, at kompetencer relateret til sjældne sygdomme fylder væsentlig mere i den seneste målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i klinisk genetik fra 2015 end i den tidligere fra 2008. Speciallægeuddannelsen har således nu et mere målrettet fokus på kendskab til og systematisk uddannelse i sjældne sygdomme. Således vil uddannelseslæger inden for specialet via håndtering af konkrete patientcases og deltagelse i kurser opnå øgede kompetencer i udredning og diagnostik af sjældne sygdomme, samt i mestring af tværfaglige samarbejde med andre specialer.

Der er i regi af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) etableret et udvalg for sjældne sygdomme. Formålet hermed er at tilgodese og skabe opmærksomhed på de særlige behov, der kendetegner patienter med sjældne sygdomme, herunder også i uddannelsesmæssig sammenhæng.

8.2. Primær sektoren

For almen praksis er der nogle steder arbejdet med undervisning og fyraftensmøder om sjældne sygdomme. Praktiserende læger har desuden mulighed for undervisning i klinisk genetik. Alligevel vurderes det bl.a. af Dansk Selskab for Almen Medicin (DSAM), at der er behov for mere information om sjældne sygdomme til de alment praktiserende læger. I november 2017 afholdt Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital et 3-timers oplæg til praktiserende lægers "Lægedage" 2017 og er blevet inviteret til samme arrangement for 2018. Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital har efterfølgende, på opfordring fra praktiserende læge, skrevet om sjældne sygdomme og Centre for Sjældne Sygdomme i Månedsskrift for Praktisk Lægegering (udgivelsestidspunkt endnu ukendt).

Socialrådgivere, pædagoger og andre faggrupper på sygehusene oplever også, at der kan være mangelfuld viden om sjældne sygdomme og om mestringstilbud mv. til mennesker med sjældne sygdomme og handicap.

Der findes beskrivelser af diagnoser for sjældne sygdomme og handicap i lægehåndbogen på Sundhed.dk. I forbindelse med formuleringen af Den Nationale Strategi blev diagnosebeskrivelserne overdraget fra Socialstyrelsen til Sundhed.dk. Over de næste tre år forventes 300 beskrivelser af sjældne diagnoser til Lægehåndbogen opdateret og lagt tilgængeligt på Sundhed.dk. Mange af disse beskrivelser er forfattet af læger fra de to centre for sjældne sygdomme. Det skal afsøges, hvordan diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme fremadrettet kan forankres og udbygges på Sundhed.dk. Status på diagnosebeskrivelserne i Lægehåndbogen er pr. 28. maj 2018, at 68 beskrivelser er revideret og publiceret på Lægehåndbogens hjemmeside. Dertil er yderligere 20 artikler i proces.

8.3. Udfordringer

Der opleves i følgegruppen et behov for at styrke undervisningsindsatsen i speciallægeuddannelser, lægestudiet og andre sundhedsvidenskabelige uddannelser og efteruddannelser i relation til diagnosticering og behandling i sjældne sygdomme. Der er herunder et ønske om, at Sundhedsstyrelsen arbejder på at etablere mulighed for at godkende ophold på centrene for sjældne sygdomme som led i hoveduddannelsen, f.eks. i intern medicinske specialer eller neurologi. Problemet er imidlertid, at speciallæger, som får godkendt et ophold som led i deres speciallægeuddannelse, kommer til at mangle andre elementer i hoveduddannelsen, som er grundlæggende for alle de patientkategorier, der hører til det enkelte speciale. Det kunne derfor alternativt være relevant at udforme nogle supplerende efteruddannelse eller ekspertuddannelser inden for

sjældne sygdomme i regi af de videnskabelige selskaber, som det også ses inden for andre speciallægeuddannelser.

Viden om sjældne sygdomme vurderes således generelt kun at fylde en lille del i sundhedspersoners og øvrige fagprofessionelles uddannelser, herunder på universiteterne og på professionshøjskolerne. Tilrettelæggelsen af uddannelsesforløb er således et ansvar, som er placeret i forskellige organisationer på flere ressortområder. Det er imidlertid Sundhedsstyrelsen vurdering, at sjældne sygdomme allerede nu fylder en relativt stor del af den teoretiske viden fx på lægestudiet. Men i mindre grad i den kliniske praksis efter studiet. Det er derfor vigtigt at påpege, at det næppe er hensigtsmæssigt at ændre indholdet i de enkelte uddannelser, da øget fokus på sjældne sygdomme vil ske på bekostning af fokus på andre væsentlige læringsmål. Omvendt er det vigtigt at sjældne sygdomme som emne indgår i den samlede vurdering, når uddannelsernes indhold tilrettelægges. Det er således generelt ikke specifik viden om konkrete sjældne sygdomme, der skal styrkes, men snarere, at alle specialer i deres målbeskrivelser, uddannelsesprogrammer og -planer forholder sig til sjældne sygdomme herunder at det specialespecifikke symptom/sygdom de ser kan være en del af en større og kompleks sygdom. Læger og andet sundhedspersonale bør erhverve sig viden om henvisningsmuligheder for patientgruppen og desuden have viden om de særlige udfordringer, det giver for patienten at have en problemstilling som led i en sjælden sygdom.

Der efterspørges tillige, at der udvikles kursuselementer til socialrådgivere, pædagoger og andre faggrupper, som mennesker med sjældne sygdomme kommer i kontakt med.

Der peges desuden på, at viden om sjældne sygdomme i almen praksis kan styrkes via fx informationsmateriale og beskrivelser af eksisterende tilbud, som praktiserende læger kan anvende. Det er herunder blevet efterspurgt, at eksempelvis DSAM udbyder kurser for almen praksis, samt øvrigt sundhedspersonale vedr. sjældne sygdomme, fx i relation til Lægedage mv.

I forbindelse med Socialstyrelsens opgaver i relation til den Nationale Koordinationsstruktur er det en særlig udfordring at sikre og videreudvikle specialiseret socialfaglig viden om borgere med sjældne sygdomme og funktionsevneundersættelser og formidle viden i den højt specialiserede indsats, som målgruppen har behov for. Det er også en særlig udfordring at sikre, at der ikke sker en uhensigtsmæssig af specialisering på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde.

Sundhedsstyrelsen foreslår, at de implicerede institutioner og uddannelser er opmærksomme på de nævnte problemstillinger og søger at sikre, at sjældne sygdomme og de problematikker, der relaterer sig hertil, indgår i tilstrækkeligt omfang i uddannelserne.

8.4. anbefalinger vedr. uddannelse og kompetencer

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

19. Undervisningsindsatsen styrkes, primært i speciallægeuddannelserne i relation til diagnosticering og behandling i sjældne sygdomme mhp., at alle specialer i deres målbeskrivelser angiver læringskompetencer med fokus på, at speciallægen skal kunne se symptomer som en mulig del af en større kompleks sjælden sygdom, således at relevante patienter kan visiteres til udredning i Centrene for Sjældne Sygdomme
20. Relevante lægevidenskabelige selskaber udarbejder en beskrivelse af, hvordan en ekspertuddannelse/efteruddannelse vedr. sjældne sygdomme kan sammensættes
21. Det afsøges, hvordan diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme fremadrettet kan forankres og udbygges i Lægehåndbogen
22. De nødvendige kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale, som beskæftiger sig med patienter med sjældne sygdomme, styrkes

9. Registrering, dokumentation og viden (tema 6)

Systematisk registrering af behandlingen af patienter med sjældne sygdomme er væsentlig både med henblik på at sikre kvalitet i den aktuelle behandling og opbygge viden om indsatsers effekt mv. Eksempelvis kan kliniske kvalitetsdatabaser medvirke til at give information om diagnostik og behandlingsresultater, styrke muligheden for løbende kvalitetskontrol, samt muliggøre forskning både nationalt og internationalt.

På Centrene for Sjældne Sygdomme og øvrige tilknyttede afdelinger, arbejdes der systematisk med registrering i regi af Den Nordiske Database for Sjældne Sygdomme (RAREDIS). Det drejer sig om en stor gruppe af sjældne sygdomme strækkende sig fra patienter, hvor diagnosen kan være baseret alene på gentest, og til patienter, hvor et specifikt syndrom er klinisk genkendt, men hvor der ikke findes molekulærgenetisk diagnostik. RAREDIS-databasen har modtaget et årligt økonomisk tilskud fra Region Hovedstaden gældende fra 2016 og frem. Databasen er bevilliget støtte fra regionernes kliniske kvalitetsudviklingsprogram (RKKP) fra 2018-2020.

Der indrapporteres derudover til nationale databaser i det omfang sådanne findes, fx i forhold til sjældne arvelige hjertesygdomme. For langt de fleste sjældne tilstande findes der dog ikke specifikke nationale kliniske databaser.

Der indrapporteres endvidere til internationale databaser, fx European Network and Registry for Intoxication type Metabolic Disease (E-IMD) og European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD). E-IMD kommer til at danne basis for den database, som kommer til at fungere i forbindelse med ERN for metaboliske sygdomme. Det må således imødeses, at registrering af sjældne sygdomme på sigt kan komme til at foregå i ERN-regi for de sygdomme, der er med i et ERN.

I regi af den europæiske Joint Action on Rare Diseases pågår der et udvalgsarbejde, der skal udmunde i et fælleseuropæisk diagnose- og kodeklassifikationssystem. Danmark er dog ikke med i dette arbejde.

I regi af klinisk genetik er Dansk Stamtræsdatabase etableret. Stamtræsdatabasen er fælles for de kliniske genetiske afdelinger (KGA'er) i Ålborg, Aarhus, København og Odense, og der arbejdes på at KGA i Vejle og Klinisk Genetisk Enhed i Roskilde også kommer til at deltage, så databasen bliver national. Alle patienter, der er til rådgivning, bliver bedt om samtykke til registrering. Kendes

patienten i forvejen på anden genetisk afdeling, vil det fremgå, når man slår patienten op. Dermed kan der fx findes frem til, hvilke øvrige behandlingssteder, der har oplysninger om genetiske analyser, fx ved rådgivning af familiemedlem, hvis der er givet samtykke til udveksling af informationen. I stamtræsdatabasen registreres også den enkelte patients genetiske eller kliniske diagnose.

Der er på Odense Universitetshospital/Syddansk Universitet etableret et "Center for precision medicine in complex and rare diseases" ("PREmedico"). Centeret har bl.a. til formål at styrke udviklingen af metoder til diagnostik af sjældne sygdomme. Præcisionsmedicin er fællesbetegnelsen for de målrettede behandlingsformer, der er taget i brug de senere år takket være nye muligheder for at kortlægge gener. Region Nordjylland har etableret et Nordjysk gensekventeringscenter, som udgør en hjørnesten i regionens arbejde med personlig/præcisionsmedicin. Lignende enheder er etableret i andre regioner: MOMA på Århus Universitetshospital, Genomisk Medicin på Rigshospitalet og Klinisk Genom Center på Odense Universitetshospital.

Der er i forbindelse med etableringen af de nye enheder behov for at etablere et samarbejde med RAREDIS omkring registrering mv.

I forbindelse med Sjældne Diagnosers Helpline registreres brugernes diagnose ved at bruge Orpha-koder. Formålet hermed er at kunne drage nytte af de diagnosespecifikke erfaringer, der gøres i de 12 eksisterende Helplines i Europa.

9.1. Udfordringer

Overordnet er det en stor udfordring at koble social- og sundhedsfaglig registrering, dokumentation og viden med hinanden.

Der eksisterer en udfordring i forhold til at afgrænse, hvilke sjældne sygdomme og genetiske afvigelser, der bør registreres i RAREDIS. Dette skyldes bl.a., at der er kommet nye muligheder for genetiske undersøgelser, hvor resultatet fx ikke er entydigt eller det drejer sig om forandringer i gener, hvor det kliniske billede endnu ikke er velbeskrevet, eller hvor forandringen blot giver en øget risiko for senere sygdom.

Der bliver publiceret adskillige videnskabelige artikler om sjældne sygdomme, herunder udvikling i incidens og prævalens og udvikling i levetid, baseret på danske patienter, eller hvor danske patienter indgår i studiet.

I en vis udstrækning publiceres også resultater fra kliniske forløb i videnskabelige tidsskrifter. Det er en fortsat udfordring at sikre tilstrækkelig forskning, bl.a. fordi der er så få patienter, og fordi der mangler systematisk registrering. Endelig er der kun meget begrænset forskning vedrørende rehabiliteringsindsatser

og øvrige indsatser, der ydes uden for sygehusene til patienter med sjældne sygdomme.

Samlet set foregår der ikke en registrering af alle patienter med sjældne sygdomme, ligesom den ofte kan være mangelfuld. Det skyldes bl.a. at kun et fåtal af sjældne diagnoser har en specifik ICD-10-kode. Det vurderes, at en mere systematisk registrering af patienter med sjældne diagnoser ville kunne øge muligheden for deltagelse i forskningsprojekter, samt på sigt give bedre behandling og derved sandsynligvis også øge de konkrete muligheder for den enkelte patient.

9.2. anbefalinger vedr. registrering, dokumentation og forskning

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at:

23. Regionerne og centrene for sjældne sygdomme i fællesskab:

- a) konsoliderer og udbygger RAREDIS-databasen nationalt, så alle relevante patienter indgår og styrker den løbende registrering af sjældne diagnoser på de klinisk genetiske afdelinger
- b) sikrer ensartet dækkende registreringspraksis bl.a. ved brug af eksplicitte koder, der muliggør identifikation af sjældne sygdomme
- c) kortlægger eksisterende databaser og registre og deres anvendelsesmulighed bl.a. mhp. integration i RAREDIS i samarbejde med RKKP (regionernes kliniske kvalitetsudviklingsprogram)
- d) styrker forskning, der omfatter patientforløb både i og uden for sygehus

10. Bilagsfortegnelse

Bilag 1: National strategi 2014 - anbefalinger inddelt efter temaer

Bilag 2: Følgegruppe – deltagerliste

Bilag 3: Afrapportering fra EUROPLAN-workshoppen

Bilag 4: Oversigt over specialfunktioner relateret til sjældne sygdomme

Bilag 5: Danmarks bidrag til State of the art

Dato 16-06-2017

REN

Sagsnr. 4-1012-15/2

+4572227473

National strategi 2014 – anbefalinger inddelt efter temaer

Anbefalinger vedr. tema 1: Samarbejde om patienter med sjældne sygdomme i sygehusvæsenet

At der i tilrettelæggelsen af sygehusvæsenet herunder ved driften af de højtspecialiserede funktioner viser de her nævnte udfordringer særlig opmærksomhed.
At der sikres muligheder for/foretages viderehenvielse direkte fra specialafdeling til andre specialafdelinger i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb, herunder også stillingtagen til viderehenvielse af patienter, der forgæves er søgt udredt på en specialafdeling i et givet speciale. Det kan dreje sig både om vertikal henvisning dvs. til højere specialiseringsniveau, som horisontalt til andet relevant speciale.
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 højtspecialiserede 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.
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/ sygehuseenheder 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 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 specialistgruppe 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 sygehuseenhed 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, psy-

kologer, tandlæger og socialrådgivere.
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 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 højt specialiserede 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.
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.

Anbefalinger vedr. tema 2: Sektorovergange og sektorsamarbejde

I videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser. Der kan her bl.a. tages udgangspunkt i internationale beskrivelser af "best practice" fx Gene Reviews.
Patientforløbsbeskrivelser og behandlingsprotokoller bør udarbejdes og i videst muligt omfang bygge på international "best practices".
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.
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.
At hensigtsmæssig specialiseret viden og kompetencer på social- og undervisningsområdet i forhold til de mest komplicerede sjældne handicapgrupper/sjældne sygdomme, sikres gennem Socialstyrelsens Nationale Koordinationsstruktur.
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 Spielmeyer-Vogt team-samarbejdet).
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.
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.

Anbefalinger vedr. tema 3: Uddannelse og kompetencer

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 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 til-

stande inden for det enkelte speciales område. F.eks. kan store specialeselskaber nedsætte særlige udvalg med opgaver vedr. varetægelse 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.
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 funktionsevnesættelser.
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.

Anbefalinger vedr. tema 4: Patientuddannelse, mestring og empowerment

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.
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.
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.

Anbefalinger vedr. tema 5: Internationalt samarbejde

International kommunikation og samarbejde mellem ekspertcentre bør derfor tilgodeses og styrkes i relation til udvikling af guidelines og ”best practices”.
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.
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.
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.

Anbefalinger vedr. tema 6: Registrering, dokumentation og viden

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.
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.
Patientforløb og resultater af behandlingsforsøg bør dokumenteres og vidensopbygning tilgodeses.
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.
Særlige rådgivnings- og støttetilbud på tværs vedr. sundhedsmæssige og sociale problemstillinger for patienter med sjældne diagnoser og deres pårørende bør udvikles.
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 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 molekulære sygdomsmekanismer 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.

Øvrige anbefalinger:

At fastholde den hidtidige danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet "sjældne sygdomme" (engelsk: rare diseases)
At der fokuseres på at styrke en tidlig og rettidig diagnostik i relation til sjældne sygdomme.
Instrukser, algoritmer for udredning mv. bør foreligge på alle afdelinger med henblik på tidlige og rettidig viderehenvielse af alvorlige uafklarede tilstande, hvor der kan mistænkes eller overvejes muligheden for en sjælden diagnose.
Ved de konkrete aftaler om opgavefordeling i forbindelse med teamfunktionerne bør tilstræbes en optimering af vidensopbygning.
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).
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.
Funktionsevnen udredes med udgangspunkt WHO's funktionsevnebegreb.
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.
At det sikres, at der er (fortsat) adgang til nødvendige OMP i Danmark, herunder der anvendes gennemsigtighed i priser og tilskudsordninger.
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.

Følgegruppe - deltagerliste

Repræsentant	Kontaktdetaljer
Sjældne Diagnoser	Birthe Holm
Sjældne Diagnoser	Lene Jensen
PKU Foreningen	Bodil Højgaard
Lægevidenskabelige Selskaber	Henning Bundgaard
Dansk Selskab for Almen Medicin	Ruth Ertmann
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik	Sabine Grønberg
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik	Lilian Bomme Ousager
Dansk Pædiatrisk Selskab	Brian Nauheimer Andersen
Center for Sjældne Sygdomme (CSS RH)	Allan M. Lund
Center for Sjældne Sygdomme (CSS)	Hanne B. Hove
Center for Sjældne Sygdomme (CSS RH)	Merete Gabay
Center for Sjældne Sygdomme, (CSS AUH)	Mette Handrup
Center for Sjældne Sygdomme, (CSS RH/AUH)	Stense Farholt
Kommunernes Landsforening	Lise Holten
Kommunernes Landsforening	Rigmor Lond
Region Nordjylland	Irene Kibæk Nielsen
Region Midtjylland	Kirstine Stockholm
Region Sjælland	Jens Erik Klint Nielsen
Region Hovedstaden	Maria Gerding
Region Syddanmark	Kim Brixen
Center for Sjældne Sygdomme, Kennedy Centret	Anne-Marie Bisgaard
Sundheds- og Ældreministeriet	Zoheeb Iqbal
Socialstyrelsen	Rasmus Bruun
Socialstyrelsen	Kathrine Bærentzen
Sundhedsstyrelsen	Astrid Nørgaard
Sundhedsstyrelsen	Rune Eeg Nordvig
Sundhedsstyrelsen	Jan Utzon



Rapport fra workshop om den nationale strategi for sjældne sygdomme

fredag, d. 17. november 2017, kl. 10 – 16

Indhold

Velkomst og indledning kl. 10.00 – 10.30.....	1
Parallelle del-workshops kl. 10.30 – 12.00.....	2
Tema A: Sektorsamarbejde og koordination.....	2
Tema B: Empowerment.....	4
Tema C: Det internationale samarbejde	6
Plenum kl. 13.00 – 16.00	9
Tema D: Sjældne patienter i sygehusvæsenet	9
Opsamling fra plenum og workshops – og hvad gør vi nu?	12
Forkortelser	13

Velkomst og indledning kl. 10.00 – 10.30

Workshoppen var arrangeret i et samarbejde mellem Sjældne Diagnoser, Sundhedsstyrelsen (SST) og Socialstyrelsen (SOS) og handlede om implementering af den nationale strategi for sjældne sygdomme. Sjældne Diagnoser er den nationale alliance for 53 små sjældne-foreninger samt et netværk for ultrasjældne borgere. Foreningerne og netværket har tilsammen ca. 12.500 medlemmer og repræsenterer ca. 400 forskellige sjældne sygdomme og handicap.

Formand for Sjældne Diagnoser, Birthe Byskov Holm, fortalte om den europæiske baggrund for workshoppen:

- 2009: Henstilling fra EU's sundhedsministre
- 2010: Første danske EUROPLAN-konference – at skabe strategien
- 2014: Dansk national strategi for sjældne sygdomme publiceres
- 2015: Anden danske EUROPLAN-konference – at præsentere strategien
- 2017: Dansk EUROPLAN workshop – at implementere strategien.

EUROPLAN var et europæisk projekt i perioden 2008 – 2015 med det formål at understøtte udformningen af nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme og handicap. Før henstillingen i 2009 var der kun fire lande, der havde strategier og planer og Danmark var ikke i blandt. Nu er det 24 lande, der har en strategi eller en plan, herunder Danmark. EUROPLAN-arbejdet har været og er forankret i Joint Actions på sjældne-området.

Specialkonsulent i SST Rune Eeg Nordvig redegjorde for, at det er SST, der har udgivet den nationale strategi. Den er lavet i et samarbejde med SOS samt en række andre relevante aktører, der nu sidder i en følgegruppe. Workshopen kan levere inspiration og indhold til den statusevaluering af strategien, som er under udarbejdelse. Følgegruppen inddrages også i statusevalueringen, som forventes publiceret i første kvartal 2018.

Temaerne er udvalgt på baggrund af input fra følgegruppen – fire ud af seks temaer havde fundet vej til workshopen:

1. Tema A: Sektorsamarbejde og koordination
2. Tema B: Patientuddannelse, mestring og empowerment
3. Tema C: Internationalt samarbejde
4. Tema D: Sjældne patienter i sygehusvæsenet

Herud over er der yderligere to temaer, som også kommer til at indgå i statusevalueringen:

- Uddannelse og kompetencer
- Registrering, dokumentation og viden

Workshopen var arrangeret med tema A – C som parallelle temaer i del-workshops og med tema D i plenum. Formålet med diskussionerne var at få gjort status på anbefalingerne fra strategien og at udvikle forslag til hvordan anbefalingerne kan føres ud i livet i de kommende år.

Parallelle del-workshops kl. 10.30 – 12.00

NB: Synspunkter og forslag er blevet fremsat, men ikke tiltrådt af alle deltagere

Tema A: Sektorsamarbejde og koordination

Chair: Direktør Inge Kristensen, Dansk Selskab for Patientsikkerhed

Rapporteur: Stephanie Jøker Nielsen, Sjældne Diagnoser sekretariat

Fokus under tema A var de udfordringer, der er i samarbejdet mellem sundhedssektoren og socialsektoren, når det samlede forløb for den sjældne patient tilrettelægges og udføres i praksis. Også udfordringerne i forhold til at yde en samlet, koordineret indsats i kommunen var i fokus. Der var oplæg fra faglig konsulent Matilde Munk og faglig konsulent Trine Skov Uldall, begge SOS. Og fra forælder Christian Behnke, Spielmeier Vogt-foreningen samt forælder Kis Holm Laursen, Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta.

Chair slog indledningsvis fast, at formålet med workshopen var at komme med anbefalinger til at fremme implementeringen af den nationale strategi.

Faglig konsulent Matilde Munk og faglig konsulent Trine Skov Uldall, SOS

Matilde Munk og Trine Uldall redegjorde for SOS' arbejde med forløbsbeskrivelse for borgere i alderen 0 – 26 år med et sjældent handicap. En forløbsbeskrivelse er et sæt af anbefalinger og vejledninger til ledelsen og sagsbehandleren i kommunen, om hvordan forløb tilrettelægges på social, - sundhed, - skole og dagtilbudsområdet. Forløbsbeskrivelse er et eksempel på hvordan man samarbejder tværsektorielt, da Socialstyrelsen udarbejder den i samarbejde med Sundhedsstyrelsen samt inddrager Undervisningsministeriet og praktikere fra sundheds-, social-, og skoleområdet. Patientorganisationer, dagtilbud, bruger- og interesseorganisationer inddrages også i arbejdet. Etablering af en tovholder for

borgerens forløb, vejvisning til mere viden og beskrivelse af videns flow skal sikre, at kommunerne laver gode forløb for borgerne, så de oplever en velkoordineret indsats.

Matilde Munk og Trine Uldall fortalte også om, at der i nogle kommuner er Hjerneskadekoordinatorer, der varetager en række opgaver for at sikre et bedre forløb for hjerneskedede.

Forælder Christian Behnke, Spielmeier Vogt-foreningen

Christian Behnke fortalte om Spielmeier Vogt-foreningen og om sygdommen, som er en progredierende og livsforkortende sygdom, med afvikling af først synet, så korttidshukommelsen og siden de motoriske færdigheder – gennemsnitsalderen er ca. 25 år.

Der er 22 børn og unge med Spielmeier Vogt (SV) i Danmark. De er alle omfattet af SV-teamet, der er oprettet på baggrund af et forældreinitiativ. SV-teamet er et livslangt tilbud og har til formål at rådgive forældrene og at sikre viden til kommunerne. SV-teamet startede som et projekt i 1997 og blev i 2007 et permanent, landsdækkende tilbud. Teamet består af et grundteam med en socialrådgiver/koordinator og to specialpædagogiske konsulenter. Grundteamet varetager den koordinerende indsats og yder løbende supervision til alle involverede. Grundteamet suppleres af lægefaglig konsulent, psykolog og to forældrerepræsentanter, når der er brug for det. Endvidere er nedsat en brugergruppe, som sammen med grundteamet drøfter samarbejde, økonomi og teamets udfordringer.

SV-teamet superviserer personalet, som passer barnet i hjemmet og de lærere og pædagoger der arbejder med barnet. SV-teamet sikrer den nødvendige rådgivning af forældre, støttepersoner, lærere og offentlige myndigheder. Forældreinvolvering er et væsentligt element i modellen.

Christian sluttede af med at pointere, at selv med et SV-team er man ikke i mål ift. koordination, da temaet udelukkende har en rådgivende og vejledende funktion.

Forælder Kis Holm-Laursen, Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta

Kis Holm-Laursen fortalte om sin datter på 20 år, Marie, som lider af svær Osteogenesis Imperfecta (OI) og som i forbindelse med overgang fra barn til voksen har oplevet markante ændringer i den sociale indsats. I sundhedsvæsenet følges Marie på AUH, Osteoporose klinik og Medicinsk afdeling. Der er én afdeling og en sygeplejerske, som er indgang, og koordinationen fungerer godt. Men den sociale indsats har efter overgang til vokseområdet ændret sig markant. Marie har fået mindst 15 kontaktpersoner i det kommunale system. De har ikke adgang til hinandens journaler og deler ikke viden. Familien har forsøgt at gå i dialog med kommunen om at ændre den praksis, men det vil kommunen ikke imødekomme.

Der er meget brug for, at én af de mange kontaktpersoner påtager sig ansvaret for at være indgang til kommunen. Kis vurderede, at det vil være besparende for kommunen med én indgang, da de enkelte sagsbehandlere således undgår at blive unødigt kontaktet af borgeren. Også fælles journalføring vil være tidsbesparende.

De mange fagpersoner betyder også, at ingen kender Marie tilstrækkeligt godt. F.eks. kan en udtalelse fra en forhåbningsfuld og overmåde positiv ungdoms indstilling/attitude betyde, at der ved den årlige opfølgning sættes spørgsmålstegn ved Maries fremtidige behov.

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Bedre koordination og én indgang til kommunen:

- Eksisterende erfaringer med koordineret sagsbehandling bør nyttiggøres på sjældne-området
- Hjerneskadekoordinatorerne som model lider under, at funktionen ikke er lovbestemt og at koordinatorene ofte står lidt på siden af systemet. En koordinator-funktion bør være obligatorisk for kommunerne og være en del af systemet
- Der bør etableres én ind- og udgang til/fra kommunen. Det kunne være en sjældne-koordinator som kan guide borgeren, indhente og udsende relevante informationer til sagsbehandlere, læger, lærere, etc. Én indgang vil også være en hjælp for de læger, der skal i dialog med kommunen
- Der bør oprettes et sagsbehandler-team for de sjældne i hver kommune, både i børne- og voksenregi. Sagsbehandler-teamet skal ikke være sektoropdelt. Netværks-møder omkring den enkelte borger bør afholdes – det ses for SV-familierne, at de har stor værdi

Videns opsamling omkring de sjældne:

- Kommunerne bør finde sammen på tværs om sjældne-servicetilbud
- Der skal etableres en struktur, der tillader vidensopbygning og –deling, bl.a. gennem netværk mellem kommuner og regionerne. Det bør afsøges, om Sundhedsaftalerne kan spille en rolle. Et element kan også være, at de kommunale sjældne-koordinatorer indenfor samme region mødes
- Der bør oprettes et nationalt ressourcecenter for de sjældne
- Der bør oprettes flere teams efter samme model som SV-teamet. Der skal være en kobling til CSS / det relevante sygehusmiljø, så man får samling på viden
- CSS skal spille en større rolle i forhold til kommunerne
- Regionernes rådgivningsforpligtelse overfor kommunerne bør gøres mere specifik.

Andre forslag og synspunkter:

- Lovgivningen er på flere områder en selvstændig udfordring. Vi bør være modige og også se på hele grundlaget for indsatsen
- Ønske om, at den nationale koordinationsstruktur i regi af Socialstyrelsen ikke kun er vejledende, der bør f.eks. være mulighed for at kunne pålægge kommunerne at borgerne modtager et bestemt tilbud. Ønske om at VISO har en mere fremtrædende rolle
- Der er brug for flere socialrådgivere / sagsbehandlere i sygehusmiljøerne, bl.a. på CSS.

Tema B: Empowerment

Chair: Afdelingsleder Vibeke Lubanski, IBOS

Rapporteur: Lene Jensen, Sjældne Diagnoser sekretariat

Fokus under tema B var empowerment og brugerinddragelse, som både brugerorganisationer og offentlige aktører kan være med til at fremme. Det handler om at ruste den enkelte patient og familie til at håndtere hverdagen, og også om at skabe rammer for brugerorganisationernes medvirken og indflydelse. Der var oplæg ved souschef Katrine Bærentzen, SOS og direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser.

Indledningsvis gjorde Chair rede for, at der i den nationale strategi anvises tre niveauer for empowerment:

- Individuelt niveau – den enkelte og families muligheder for at håndtere hverdagen
- Foreningsperspektiv – hvordan kan foreningsfællesskaberne bidrage til empowerment
- Samfunds niveau – hvor rammerne sættes

Souschef Katrine Bærentzen, Socialstyrelsen (SOS)

Katrine Bærentzen fortalte om SOS' arbejde med empowerment som perspektiv på rammeplan. SOS har en bred indgangsvinkel til handicapområdet og udgangspunktet er, at *"Empowerment handler om at styrke den enkeltes tro på sig selv og egen handlekraft, og at der skabes mulighed for at udfolde dette. Tro på sig selv og egen handlekraft er afgørende for alle. Ikke mindst, hvis eget eller andres syn på handicap og andre barrierer i omgivelserne betyder, at troen på sig selv og muligheder for at handle får vanskelige kår"*. Empowerment-begrebet er dog meget bredt og det er langt fra det eneste, der skal til. Der skal også være den rette indsats i det rette omfang til den rette tid.

SOSs arbejde med empowerment går på to ben – dels at formidle viden om empowerment og dels at udbrede metoder og redskaber, der understøtter empowerment. Omkring videns formidling præsenterede Katrine publikationen "Egen kraft: Empowerment og handicap" som er en pjece om indsatser, der kan styrke den enkeltes tro på sig selv og egen handlekraft. Omkring at udbrede metoder og redskaber er der flere projekter i gang, herunder Mestringsprogrammet målrettet familier med handicappede børn.

SOS ser et stort potentiale i peer-to-peer-tankegangen. Der er gjort mange erfaringer med denne tilgang på psykisk sårbarheds-området og nogle af erfaringerne kan nyttiggøres på handicapområdet mere bredt. Det vil SOS gerne arbejde videre med. Effektmåling af indsatserne er vigtig og en stor udfordring.

Direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

Lene Jensen påpegede, at den nationale strategi for sjældne sygdomme tager udgangspunkt i, at borgere, der lever med sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet har samme behov som andre mennesker. Men forudsætningerne for at få opfyldt behovene kan være særlige, præget af sygdommens alvorlighed, kompleksitet og problemer med at få stillet den rette diagnose og få den rigtige behandling. Den manglende viden om sygdommene og om at leve med dem er også med til at gøre de sjældnes forudsætninger anderledes.

I forhold til den nationale strategi har Sjældne Diagnoser to roller: dels som interessevaretager og dels som aktør. Sjældne Diagnoser har som aktør løftet anbefalingen om netværksdannelse for de ultra sjældne ved at konsolidere sjældne-netværket. Anbefalingen om at afprøve rådgivning på tværs af sundheds- og socialområdet er løftet med Helpline, der åbnede i 2016 og som fungerer i projektform frem til 2020. Erfaringen fra Helpline er bl.a., at der er brug for et bisidder-korps til konkret at hjælpe nogle sjældne borgere i mødet med systemerne. Endelig har Sjældne Diagnoser bidraget med et korps af frivillige sjældne-navigatorer til særligt sårbare borgere. Resultaterne tegner godt og ordningen bør overgå til drift. Sjældne Diagnoser har ikke formået at forankre patientuddannelsen Sjældne Familiedage som et fast tilbud til alle sjældne familier. Sjældne-patientuddannelse er et udviklingsområde, hvor både bredere og mere målrettede tilbud bør ses i sammenhæng. Også vilkårene for foreningernes aktiviteter skal tænkes ind. Et andet udviklingsområde er mere systematisk inddragelse af patientorganisationerne, bl.a. i patienternes behandlingsmiljøer og i forhold til SST's specialeplan.

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Patientuddannelse og patientforeningskurser:

- Patientuddannelse til sjældne borgere er et udviklingsområde, som der skal tages systematisk fat på i forhold til hvor og hvornår der er brug for noget målrettet til de sjældne som f.eks. Sjældne

Familiedage og hvornår man kan bruge noget af det generelle. Flere generelle tilbud blev nævnt: Mestringsprogrammet, FamilieFokus, Lær at tackle. Der er brug for at samarbejde på tværs – Komitéen for Sundhedsoplysning har været banebrydende i forhold til peer-to-peer-tilgangsvinklen og vil gerne være med til at udvikle noget på sjældne-området

- Der skal være en erkendelse af, at sjældne borgere er kronikere, der skal håndtere deres sygdom hele livet. Derfor skal patientuddannelse og patientforeningskurser være tilbagevendende – det er ikke nok med én aktivitet. Hvis de rigtige aktiviteter ikke er til rådighed, øges risikoen for at patienterne og familierne havner i en udsat og sårbar situation
- Det skal afklares, om patientuddannelse og kurser skal finansieres af kommunerne eller af regionerne – for indeværende er kommunerne begyndt at henvise til, at patientuddannelse hører hjemme under sundhedsloven
- Det bør kortlægges hvorfor så mange sjældne borgere får afslag på merudgifter til uddannelse og kurser – er det den generelle grønthøster eller er det fordi der er for lidt viden om de sjældnes udfordringer og hvordan de skal mødes?
- Foreningskurserne og andre foreningsaktiviteter bør fremmes – de kan bl.a. være med til at forbedre samarbejdet mellem borgerne og fag- og myndighedspersoner
- Der bør også arbejdes med at samle patienter og pårørende til temaaftner på hospitalerne, evt. i diagnosegrupper. På den måde kan man opgradere patienternes indsigt i egen diagnose.

Helpline, Sjældne-netværket og navigatorerne:

- Der bør oplyses mere om Helplines eksistens
- Helpline skal forankres, når projektperioden udløber. Det er oplagt, at et sådant tværgående rådgivningstilbud forankres hos Sjældne Diagnoser, der kan bringe både faglig og erfaringsbaseret viden i spil
- Der bør arbejdes for at etablere en sjældne-bisidderordning i tilknytning til Helpline. Der er fortsat brug for sjældne-navigatorerne også
- Der bør oplyses mere om Sjældne-netværket. Og der er brug for at udvikle aktiviteter i Sjældne-netværket for især de voksne medlemmer, som ingen andre steder har at gå hen.

Andre forslag og synspunkter:

- Der er brug for et stærkere fokus på myndighedssamarbejde og koordination samt på den gode sagsbehandling. Det er bekymrende, at så mange gode tiltag finansieres af satspuljemidler og at den opnåede viden og erfaringer ikke altid bruges godt nok i kommunernes sagsbehandling, selvom SOS understøtter dette
- SOS burde udbyde og understøtte et netværk for kommunale sagsbehandlere på sjældne-området
- Der er brug for en guideline i forhold til hvordan man som patientforening kan etablere gode samarbejdsrelationer mellem patienter og sundhedsfaglige, f.eks. i Advisory Boards. Der er norske erfaringer at trække på. Sjældne Diagnoser påtog sig at lave et udspil på dette område.

Tema C: Det internationale samarbejde

Chair: Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

Rapporteur: Søren Lildal, Sjældne Diagnosers forretningsudvalg

Fokus under tema C var på det europæiske samarbejde med særlig vægt på European Reference Networks (ERN). Der var oplæg fra chefkonsulent Niels Moth Christiansen, SST, overlæge, dr.med. Allan Meldgaard Lund, CMS RH samt formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser.

Chefkonsulent Niels Moth Christiansen, Sundhedsstyrelsen (SST)

Niels Moth redegjorde for formål og status omkring ERN. Formålet er grundlæggende at strukturere samarbejdet mellem fagfolk på tværs af lande. Højt specialiserede miljøer/fagpersoner kan ansøge om at komme med i ERN, efter godkendelse af SST: Hvis man i specialeplanen er godkendt til at varetage højt specialiseret funktion, kan man søge om optagelse i et ERN på dette område. I første ansøgningsrunde var 25 danske ansøgere. 16 blev godkendt til deltagelse i i alt 12 forskellige ERN. Det skal afdækkes, hvorfor resten ikke kom ind i et ERN.

Rådet af medlemsstater (BoMS) er stedet, hvor man tilrettelægger hvordan ERN rulles ud i praksis. Der er pt. godkendt 24 netværk med mere end 300 hospitaler og mere end 1.000 højt specialiserede enheder, og 26 lande er med. Danmark er repræsenteret i 12 ERN. Der kommer sandsynligvis en ny ansøgningsrunde i 2018. Find mere information her: <https://www.sst.dk/da/planlaegning/specialeplanlaegning/ern>

Overlæge, dr.med. Allan Meldgaard Lund, CMS RH

Allan Lund er medlem af det metaboliske netværk, som kaldes METABERN. Det er et stort netværk med 69 deltagere fra hele Europa. Netværket dækker mere end 700 forskellige diagnoser og er som følge af "bredden" opdelt i nogle underområder – syv "underboards". Nogle af sygdommene ses også i andre ERN. Der er derfor etableret samarbejder – f.eks. til "nyre-ERN'et".

METABERN er multidisciplinært og flere forskellige fagligheder er repræsenteret. Det dækker ca. 40.000 patienter, hvoraf 30.000 er børn. Missionen er at det skal være patientfokuseret. Det skal bidrage til at give patienterne adgang til den bedste ekspertise, sikre optimal diagnostik, at forskningsresultater bliver omsat til behandling m.v.

Allan fortalte om optagelsesprocessen/-procedurerne, som er meget omfattende. De 9 ERN'er som er repræsenteret på RH, har kontaktet Region H for hjælp, og fik etableret et forum for erfaringsudveksling. Det har medført, at der nu er blevet etableret en regional gruppe med repræsentation af jura, fondsadministration, IT m.m. Den vil uden tvivl være en stor støtte ved fremtidige ansøgninger. Der er dog ikke fra regionens side afsat økonomiske midler til dette arbejde.

Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

Birthe Holm fortalte, at de sjældne patienters europæiske samarbejde har været med til at drive området fremad. Der er således et omfattende europæisk sjældne-samarbejde, også udover ERN, men Danmark har en tilbageholdende position. Sjældne Diagnoser ønsker dansk deltagelse i de Joint Actions, der er på sjældne-området. Den nuværende slutter i maj 2018 og Danmark bør være fuldt ud med i den næste.

Sjældne Diagnoser ønsker også, at Danmark skal være med i Orpha.net, som er en database over sjældne-ressourcer indenfor diagnoser, medicin, fagfolk, patientorganisationer og meget mere. 40 lande er med, men ikke Danmark. Det betyder, vi går glip af vigtig viden.

Birthe pegede også på, at Danmark også kun er svagt repræsenteret i europæiske og globale sjældne-forskningsinitiativer udover Horizon 2020, som alle EU-lande er med i.

Afslutningsvis fortalte Birthe om det nordiske samarbejde, der er mindre organiseret og udviklet end det europæiske.

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

ERN:

- De danske højt specialiserede niveauer skal være med i ERN, hvis det giver ekstra værdi for patienterne. ERN bygger på det hidtidige samarbejde om registre mv. og inden for denne ramme har man tidligere udviklet vejledninger til behandling mv. Særligt på sjældne-området er samarbejde på tværs af landegrænser forbundet med stor værdi, fordi antallet af fagfolk er få
- ERN skal ikke lukke sig om sig selv men derimod være åbne for de, som er kvalificerede til at komme med
- Der bør etableres et support-system, som kan understøtte fagpersoner i den bureaukratiske del af ansøgningsprocessen – både med informationsmateriale og konkret i forhold til den enkelte ansøgning. Erfaringerne fra dem, der allerede har været gennem processen, bør kunne nyttiggøres
- SST's informationsindsats omkring ERN bør opgraderes, f.eks. ved at
 - Afholde et åbent informationsmøde, når næste ansøgningsfrist er kendt
 - Aktivt identificere de funktioner, som åbenlyst burde være med i et ERN, og opfordre dem til at søge optagelse
 - Afdække i hvilke netværk Danmark ikke er repræsenteret og yde en særlig informationsindsats i forhold til disse
 - I endnu højere grad samarbejde med regionerne og med de lægefaglige selskaber om denne indsats.
- Der kan være erfaringer at hente fra Holland i forhold til at kortlægge og opfordre oplagte nationale kandidater til ERN til at søge om optagelse – de hollandske myndigheder og patientorganisationer har i fællesskab gjort en indsats
- Også miljøer udenfor CSS skal opfordres til at være med, for de sjældne patienter og deres fagfolk er at finde i mange forskellige dele af sundhedssystemet
- Forskning og funding af forskning burde være et indsatsområde for ERN
- Patientrepræsentanter i ERN bør finde hinanden og støtte hinanden i arbejdet
- En målsætning kunne være, at Danmark er repræsenteret i alle ERN efter næste ansøgningsrunde

Andet:

- Der er meget at hente ved at være med i Joint Action – på andre sygdomsområder som f.eks. diabetes har det været en kamp at få oprettet en sådan. Danmark bør være fuldt ud med i den næste sjældne-Joint Action og i andre europæiske sjældne-samarbejder, f.eks. forskningssamarbejdet e-rare
- Der er brug for en beskrivelse af, hvad det i praksis vil sige at være med i Orpha.net. Den skal laves, før de faglige miljøer kan vurdere om det er noget, de kan og vil prioritere. Ressourceproblematikken bør indtænkes fra start.

Plenum kl. 13.00 – 16.00

NB: Synspunkter og idéer er blevet fremsat, men ikke tiltrådt af alle deltagere

Tema D: Sjældne patienter i sygehusvæsenet

Chair: Enhedschef Janet Samuel, SST

Rapporteur: Lene Jensen, Sjældne Diagnosers sekretariat

Fokus under tema D var at skabe sammenhængende patientforløb for sjældne patienter. Der er en række udfordringer omkring forsinket diagnostik og manglende forløbskoordination. Der er også plads til forbedringer i forhold til at sikre multidisciplinære og tværfaglige tilbud.

Janet Samuel bød velkommen og redegjorde kort for SST's specialeplanlægning. Janet fremhævede følgende anbefalinger fra den nationale strategi i relationen til specialeplanlægningen:

- At patienter med en sjælden eller mistænkt sjælden sygdom, som ikke er klart placeret andetsteds i specialevejledningerne, kan henvises til CSS
- At der sikres bedre overensstemmelse mellem de enkelte specialevejledninger.

Den reviderede specialeplan, der trådte i kraft 1. juni 2017, indeholder flere nyskabelser. Bl.a. er sjældne sygdomme beskrevet flere steder i vejledningerne, CSS er nævnt flere steder og der er søgt større overensstemmelse mellem vejledninger. Der er dog fortsat en række sjældne sygdomme, som ikke nævnes eksplicit.

Sammenhængende forløb

Koncerndirektør Svend Hartling fra Region H / Danske Regioner fortalte om Danske Regioners vision om Borgernes Sundhedsvæsen. Et vigtigt delprojekt handler om at indføre én behandlingsansvarlig læge for hver patient. Modellen er mere omfattende end tidligere tiders kontakt-læge. Den behandlingsansvarlige læge skal have et fast team omkring sig, og patienten inddrages i beslutninger om og afvikling af patientforløbet. Man har allerede arbejdet med det på børneområdet, det skal også kunne lade sig gøre på voksenområdet.

Svend Hartling stillede spørgsmålet – har vi råd? De sjældne patienter er få, men at medicinudgiften til den enkelte patient kan være meget høj. Udviklingen hen imod personlig medicin har også betydning. Og medicinudgifterne er stigende.

Det handler om at komme fra styring til værdier – fra et udbudsrevet sundhedsvæsen over mod noget patientcentreret. Det er ikke nemt og det kommer til at tage tid.

Udfordringer og løsninger

Som oplæg til debatten gav et panel bestående af tre patientrepræsentanter og tre læger en præsentation af udfordringer og muligheder omkring diagnostik, overgang fra barn til voksen samt multidisciplinær og tværfaglig behandling.

Diagnostik

Jesper Kokkendof, far til Albert på 8 år med den meget sjældne sygdom Helsmoortel-Van der Aa/ADNP-syndrom, fortalte om Alberts rejse gennem sundhedssystemet. Familien oplevede diagnoseprocessen om langstrakt og fragmenteret og den endelige diagnose var seks år undervejs. Forældrene har været ramt af svær stress og der er også meget store udfordringer i forhold til socialforvaltningen. Der er brug for bedre koordination og mere sammenhæng.

Overlæge Sabine Grønborg, DSMG, lagde flere perspektiver på fremtidens diagnostik. Gen-sekvensering vil blive brugt mere, men det giver ikke diagnoser til alle. Der er brug for at fastholde udredningsforløbet – hvad man ikke kan se i en genetisk analyse i dag, giver måske mening om tre år. Flere muligheder for genetiske analyser giver også behov for mere udredning, svar og opfølgning og det presser ressourcerne. Der er også brug for en kombination af genetiske og kliniske forløb og en tværfaglig tilgang.

Overgang fra barn til voksen – og multidisciplinær tilgang og tværfagligt samarbejde

Liselotte Wesley Andersen, mor til Julia på 24 år med Tuberøs Sclerose, fortalte om overgang fra barn til voksen i sundhedssystemet. Indtil voksenalderen blev Julia fulgt på CSS AUH, hvor pædiateren havde en holistisk tilgang og fungerede som tovholder i forhold til de mange forskellige indsatser. Men ved overgang til voksenalderen blev fokus i stedet organspecifikt. Der er brug for voksenlæger med fokus på sjældne sygdomme, samarbejde på tværs af specialer f.eks. gennem en tovholderfunktion, der varetager koordinationen.

Martin Bernth Madsen på 35 år fortalte om sit liv som Cystisk Fibrose-patient. Martin har et velfungerende behandlingstilbud, der involverer en række forskellige fagligheder og det er også helt nødvendigt. Udover CF-lægerne og andre relevante læger, har der været adgang til både psykologer og socialrådgivere, som har været en forudsætning for at skabe et helt liv med uddannelse, arbejde og familieliv.

Overlæge Stense Farholt, CSS RH sagde, at oplæggene viser, at sundhedsvæsenet alene ikke kan løfte opgaven omkring de sjældne. Sundhedsvæsenet må anerkende, at der skal være voksenmedicinske specialer, der kan overtage tovholderfunktionen fra børnelægen. Herudover er der brug for flere fagligheder på centrene, der kommunikerer udadtil – f.eks. psykolog og socialrådgiver. Der skal være én sagsbehandler og én læge og patienten skal ikke være tvivl om, hvem der har overblikket.

Afdelingslæge, dr.med. Kirstine Stochholm, CSS AUH, fortalte om det arbejde, der aktuelt foregår på CSS AUH. Børnemodellen søges overført til voksenområdet, så de voksne får en holistisk orienteret indsats. Nogle klassiske forløb for sjældne patienter beskrives og der opbygges netværk mellem relevante læger på tværs af organspecifikke specialer. Nogle voksne patienter bør forankres i et organspecifikt speciale med fast tovholder. Andre voksne skal kunne blive på CSS, som bør tilføres voksenlæger. Men CSS mangler socialrådgivere, psykologer og sygeplejerske-timer. Der er et ressourcespørgsmål, som må adresseres.

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Diagnostik:

- Hurtig diagnosticering er vigtig for at få patienterne hen til de rette læger, så patienterne kan hjælpes bedst muligt hurtigst muligt. De nye lovende metoder er taget i brug, flere kommer til, men det vil ikke nødvendigvis give diagnoser til alle
- Der bør sættes fokus på hvordan de nye teknikker kan bringes i anvendelse for dem, der ikke er blevet tilstrækkeligt udredt i første omgang. Sundhedsplatformen bør kunne hjælpe med til at finde patienterne
- Der er brug for at indrette specialiserede udredningsforløb i et samarbejde mellem klinik og genetik. Det skal beskrives hvordan analyserne skal bruges og hvordan forløbene skal være for at komme ud over de meget lange forløb

Multidisciplinær og tværfaglig tilgang samt koordination:

- De steder, hvor der for indeværende er multidisciplinære og tværfaglige tilbud er der også pres på – ressourceproblem omkring bl.a. socialrådgivere og psykologer må adresseres
- Læger alene kan ikke løfte den samlede indsats. Der er brug for et tættere samarbejde med andre fagligheder. En socialrådgiver fra sygemiljøet er bedre til at kommunikere med kommunen end en læge. Der bør ske en oprustning på socialrådgiverfronten på centrene og andre steder
- Der er brug for en mere klar arbejdsdeling på det psykosociale område. Ofte tager hverken sundheds- eller socialvæsenet ansvar. Det gælder også i forhold til f.eks. hjælpemidler/ behandlingsredskaber. Princippet er, at borgeren hjælpes og så må myndighederne slås om regningen bagefter og det princip skal overholdes
- Det er blevet sværere ude i kommunerne at få psykologhjælp og psykologhjælpen på hospitalerne bliver også nedlagt, så hvor hører den til? Det skal klargøres, for mange sjældne har brug for bedre adgang til psykologhjælp
- Alle sjældne har brug for, at der altid anlægges en holistisk tilgang til patienten, uanset om det er et barn eller en voksen
- Der skal være én behandlingsansvarlig læge / tovholder til hver patient. Tovholderen skal være på højt specialiseret niveau, for de praktiserende læger har mange andre opgaver, også omkring den sjældne patient
- Tovholderen skal have et godt samarbejde hele vejen rundt – både til almen praksis og til tæt samarbejde med de rigtige specialister. Man skal sendes det rigtige sted hen, uanset hvor den praktiserende læge og patienten bor.

Overgang fra barn til voksen

- Det er godt og vigtigt, at børn og voksne med samme sjældne diagnose er samlet i samme center – det giver tryghed og bedre muligheder for videns opsamling og –udvikling, også selvom der ikke måtte være voksenlæger til rådighed. Børnelægerne kan lære af de voksne patienter og af voksenlægerne
- For nogle grupper vil det være mest hensigtsmæssigt at blive på CSS, når de bliver voksne og det skal der være mulighed for – CSS bør tilføres voksenlæger. For andre grupper giver det bedre mening med forankring i organspecifikt speciale under forudsætning af tilknytning af en tovholder / behandlingsansvarlig læge
- Når unge patienter går fra CSS til organspecifikt speciale, skal der være en overdragelsesplan, så vigtig viden ikke går tabt
- Der er brug for en plan i forhold til hvordan voksne patienter kan blive / komme ind på CSS – ikke kun CSS AUH, men også CSS RH – der blev lavet en aftale mellem CSS RH og Region H om at mødes herom.

Struktur og specialeplan:

- Der bør laves forløbsbeskrivelser / patientforløb for de store sjældne-grupper
- SST påser, at specialeplanen bliver overholdt, men er i høj grad afhængig af, at der er gode procedurer for viderevisitation og af de indmeldinger, der måtte komme om problemer
- Der bør fortsat kunne laves individuelle aftaler for nogle sjældne patienter, især fra voksengruppen, så nogle ting kan klares lokalt eller regionalt. Det handler om at tilrettelægge forløb, som patienterne kan håndtere, også selvom de ikke bor i København eller Aarhus

- Det må anderkendes, at der rundt omkring i landet sidder højt specialiserede eksperter, hvor sjældne sygdomme også kan placeres. Det er utopisk, at CSS skal løfte hele opgaven selv
- For mange patienter oplever, at de ikke kommer hen til de rigtige specialister. Måske er der hos nogle læger en misforstået faglig stolthed, der handler om, at man gerne vil klare tingene selv. Men det er vigtigt, at patienterne bliver sendt videre, når der er behov for det
- Har specialeplanens nye formulering om, at patienter, der ikke er klart placeret andetsteds i specialevejledningerne, kan henvises til CSS, ført til flere henvisninger? Det bør der evalueres på. Og formuleringen bør formidles klart til de relevante fagmiljøer, så patienterne kommer de rigtige steder hen hurtigst muligt
- Der er praktisk / tekniske problemer i forhold til overholdelse af specialeplanen, som bør kunne løses:
 - Etablering af bedre søgemuligheder efter specifikke sjældne diagnoser på tværs af de 36 specialevejledninger
 - En endnu højere grad af konsistens mellem vejledningerne, f.eks. at en diagnose ikke kun nævnes i pædiatrien – de voksne patienters diagnose skal også nævnes, hvis de forankres i organspecifikke specialer
 - Bedre registrering og bedre søgemuligheder på tværs af CSS og andre højt specialiserede centre i forhold til hvilke diagnoser, der har hos sig – også diagnoser, som ikke er nævnt eksplicit i specialeplanen.

Andet:

- Speciallægeerklæringer bør laves af læger, der ved noget om den pågældende diagnose og kommunerne skal rådes stærkt til at gøre brug af disse læger
- Der er brug for at højne vidensniveauet omkring sjældne sygdomme, f.eks. gennem faglige artikler, arrangementer mv.
- Der bør laves en proces om hvordan vi kommer videre, når strategi-processen er slut. Der er brug for et fast forum, som kan fortsætte den tætte dialog. Der kan være inspiration at hente i Italien, som hvert andet år udgiver en "State of the art"-publikation på sjældne-området med involvering af en række interessenter
- Der er brug for et blik på hele den tænkning og lovgivning, der ligger under problemerne socialt og sundhedsmæssigt.

Opsamling fra plenum og workshops – og hvad gør vi nu?

Chair Inge Kristensen rapporterede tilbage fra workshop om tema A om sektorsamarbejde og koordination. Af debatten fremgik bl.a., at

- Der er meget stor efterspørgsel efter én indgang til kommunen
- Der er brug for bedre samspil mellem social- og servicelovningen og sundhedslovgivningen – der er en forskellige tilgangsvinkler på områderne og det er ikke godt
- Der er brug for viden overførsel mellem kommuner og regioner:
 - CSS skal spille en større rolle i forhold til kommunerne
 - Ønske om mere viden om VISO og mulighederne for rådgivning
 - Der bør etableres et nationalt ressourcecenter om sjældne sygdomme
- Sundhedsaftaler mellem region og kommuner burde kunne spille en rolle for sjældne sygdomme

Chair Vibeke Lubanski rapporterede tilbage fra workshop B om empowerment. Her blev drøftet en række spørgsmål af betydning for empowerment på flere niveauer:

- Patientuddannelse var et centralt tema, for det handler om familiernes mestring af eget liv:
 - Foreningernes arbejde bør styrkes
 - Der er behov for patientuddannelse i et kronikerperspektiv
 - En konkret anbefaling: med udgangspunkt i de mange aktører, der allerede er i gang, bør der laves noget, som kan hjælpe og understøtte sjældne familier og unge og voksne
- Patienter i Advisory Boards kan være med til at påvirke de rammer, patienterne har for behandling og kontrol, mv.
- Behovet for rådgivning er evident og det er helt rigtigt at have en Helpline i Sjældne Diagnoser. Der er brug for, at den forankres og udvides med en bisidder-ordning.

Birthe Holm rapporterede tilbage fra workshop C om internationalt samarbejde. ERN var et centralt emne – der er 24 netværk og Danmark er med i 16. Det giver meget mening at deltage i disse netværk, når sygdommen er sjælden. Der var mange diskussioner omkring hvordan der informeres bedst muligt om mulighederne for at være med, SST spiller en stor rolle her. Det blev også diskuteret, om og hvordan Danmark kan være med i Orphanet. Det kræver en beskrivelse af hvad det er og hvad det kræver og den skal laves.

Rune Nordvig redegjorde for, at der samles op på sessionerne og at alle oplæg og diskussioner sammenfattes i Sjældne Diagnoser rapport for workshoppen. I samarbejde med SOS og følgegruppen vil SST derefter benytte rapporten i arbejdet med SST's statusevaluering, hvori det er ambitionen at gøre status inden for de valgte temaer samt at pege på nye anbefalinger til indsatser på sjældne-området. SST forventer at offentliggøre statusevalueringen i 1. kvartal 2018.

Forkortelser

- AUH: Aarhus Universitetshospital
- BoMS: Board of Member States
- CMS: Center for Metaboliske sygdomme – under CSS på RH
- CSS: Center for Sjældne Sygdomme – på RH og AUH
- EUROPLAN: Europæisk projekt til understøttelse af nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme
- ERN: European Reference Networks
- EURORDIS: Rare Diseases Europe – paraplyorganisation for sjældne patientforeninger i Europa
- METABERN: The European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases
- RH: Rigshospitalet
- SOS: Socialstyrelsen
- SST: Sundhedsstyrelsen
- VISO: den nationale Videns- og SpecialrådgivningsOrganisation på det sociale område og på specialundervisningsområdet.

Dato 22-05-2017

AMBK

Sagsnr. 4-1012-15/2

+4593514320

Bilag med liste over specialfunktioner i den reviderede specialeplan 2017, der relaterer sig til sjældne sygdomme

Sundhedsstyrelsen skal indledningsvist gøre opmærksom på, at listen viser specialfunktioner i den reviderede specialeplan, der trådte i kraft den 1. juni 2017.

Sjældne sygdomme er sygdomme med særlig lav forekomst (prævalens og incidens). Der diagnosticeres hvert år flere hundrede personer med sygdomme i Danmark, 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 ofte også behov for indsatser på social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet.

Jævnfør Sundhedsstyrelsens Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014 omfatter betegnelsen ”sjældne sygdomme”, som den anvendes i Danmark, 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. 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.

I Danmark er der to centre for Sjældne Sygdomme, på henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital, som varetager en række sjældne sygdomme.

Derudover er der flere andre afdelinger, der ligeledes varetager sjældne sygdomme og organspecifikke behandlinger i relation til sjældne sygdomme. Personer med sjældne sygdomme kan som alle andre få behov for behandling i relation til regions- og højtspecialiserede funktioner på tværs af specialer afhængigt af sværhedsgrad af tilstande og symptomer. Det er derfor ikke muligt at lave en komplet oversigt over specialfunktioner i de 36 specialevejledninger med relevans for personer med sjældne sygdomme.

Som bilag til Sundhedsstyrelsens Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014 fremgår en oversigt over funktioner for sjældne sygdomme i de tidligere specialevejledninger, der var gældende indtil 1. juni 2017. Oversigten har ikke inkluderet infektions- og cancersygdomme. Med primært udgangspunkt i oversigten fra strategien er nedenstående oversigt udarbejdet, hvor tilsvarende funktioner i de reviderede specialevejledninger fremgår. Specialet, nummeret

på specialfunktionen i de pågældende specialevejledninger samt navnet på specialfunktionen fremgår. Der tages forbehold for, at der kan forekomme yderligere specialfunktioner, der kan have relevans for personer med sjældne sygdomme, jf. ovenfor. Oversigten er således ikke nødvendigvis udtømmende.

Speciale/type af funktion/nummer RF: Regionsfunktion HSF: Højtspecialiseret funktion	Funktionsnavn
Anæstesi	
HSF-15	Diagnostik og behandling og efterbehandling af kronisk respirationsinsufficiens svarende til Sundhedsstyrelsens Vejledning om kronisk respirationsinsufficiens, 1990 og Sundhedsstyrelsens rapport 'Kronisk respirationsinsufficiens som følge af neuromuskulære lidelser, thoraxdeformiteter m.v. – tilrettelæggelse af behandling', 2012
Dermato-venerologi	
RF-17	Dysplastisk nævussyndrom med forekomst af malignt melanom i familien (100 pt.)
HSF-25	Sjældne, komplekse genodermatoser, forbundet med væsentlig morbiditet herunder epidermolysis bullosa congenita. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme, klinisk genetik, pædiatri og andre relevante specialer
HSF-28	Nævus flammeus, andre vaskulære malformationer samt hæmangiomer, hvor lokalisering inddrager sanseorganer og legemsåbninger, størrelsen indikerer behandling i generel anæstesi eller specialiseret laserbehandling eller anden særlig vanskelig behandling. Varetages i et multidisciplinært team med radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-26	Systemisk sklerodermi med påvirkning af multiple organsystemer (100 pt.) samt udbredt morphea med betydende funktionspåvirkning (10 pt.). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: reumatologi, intern medicin: gastroenterologi og hepatologi, intern medicin: kardiologi, intern medicin: nefrologi og intern medicin: lungemedicin
HSF-31	Hereditært angioødem (75 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med intern medicin: lungesygdomme og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer
Gynækologi og obstetrik	
HSF-19	Medfødte misdannelser i genitalier fraset ukomplicerede tilfælde af hymen persistens, vaginale og uterine septae (<50 pt.). Varetages i samarbejde med plastikkirurgi
HSF-21	Disorders of sexual development (DSD), herunder Morris' syndrom, adrenogenitalt syndrom, gonadedysgenesi, hermafroditisme, pseudohermafroditisme, ovotestis, gonadedysgenesi samt andre kønskromosomanomalier med kvindelig fænotype (50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri, intern medicin: endokrinologi og klinisk genetik
HSF-23	Svært regulerbare hormonforstyrrelser som følge af hypofyseadenom, hyperpituitarisme og hypopituitarisme efter kirurgisk indgreb. Virilisering med debut omkring pubertetstidspunktet. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi
HSF-39	Choriocarcinomer (mola). Varetages i tæt samarbejde med klinisk onkologi
HSF-54	Gravide og fostre med sjældne sygdomme, herunder ostogenesis imperfecta, Ehlers-Danlos Syndrom og Marfan Syndrom. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og Center for Sjældne Sygdomme
Intern medicin: endokrinologi	
HSF-7	Mb. Paget (incidens 30 pt./prævalens 250 pt.)
RF-10	Binyresygdomme og paragangliomer, herunder Mb. Addison (incidens 150

	pt./prævalens 1.000 pt.). Vedligeholdelsesbehandling kan foregå på hovedfunktionsniveau. Non-secernerende binyre incidentalomer på mindre end 4 cm. varetages på hovedfunktionsniveau
HSF-11	Klinefelters syndrom (incidens 50 pt./prævalens 5.000 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-21	Sjældne calciummetaboliske lidelser, herunder: (1) Osteopetrosis (incidens 5 pt./prævalens 50 pt.), (2) Fibrøs dysplasi (incidens 5 pt./prævalens 50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme. Behandling kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret funktion
HSF-22	Adrenogenitalt syndrom (incidens 1-2 pt./prævalens 50 pt.) og adrenoleukodystrofi (incidens 1 pt./prævalens 4 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-23	Sjældne binyresygdomme og paragangliomer, herunder: (1) Fæokromocytom (incidens 15 pt./prævalens 350 pt.), (2) Primær hyperaldosteronisme (incidens 150 pt./prævalens 300 pt.), (3) Cushing syndrom (incidens 25 pt./prævalens 300 pt.), (4) Vedligeholdelsesbehandling
HSF-24	Turners syndrom (incidens 18 pt./prævalens 980 pt.), triple-X syndrom (incidens 1 pr 1.000 nyfødt pige, prævalens 2.500) og sjældne kønskromosom-anomalier med samtidig endokrin dysfunktion i øvrigt. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi
HSF-28	Præoperativ vurdering og medicinsk behandling af neuroendokrine tumorer, herunder insulinom (incidens 15 pt.) Varetages i et multidisciplinært team med kirurgi og klinisk onkologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-30	Porfyri (incidens 5 pt./prævalens 100 pt.)
HSF-31	Andre sjældne diagnoser med særlige endokrinologiske symptomer, herunder: (1) Prader Willi syndrom (incidens 10 pt./prævalens 200 pt.), (2) Osteogenesis imperfecta, (3) Galaktosæmi, (4) Fabrys sygdom, (5) MIDD/MELAS mitokondrie sygdom. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme samt andre relevante specialer. Kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde
Intern medicin: gastroenterologi og hepatologi	
HSF-13	Sjældne medfødte metaboliske og kolestatiske leversygdomme samt udviklingsanomalier, langvarig og/eller alvorlig toksisk/uafklaret leverpåvirkning, herunder svær hepatisk kløe samt sjældne hepatiske komplikationer til systemisk sygdom (100-150 pt.)
HSF-19	Morbus Wilson (40 pt.)
Intern medicin: hæmatologi	
HSF-17	Hæmofili (prævalens ca. 800 pt.), herunder: (1) Hæmofili A og B (prævalens 500 pt.), (2) Von Willebrands sygdom (prævalens 250 pt.), (3) Anden sjælden hæmofili (prævalens 50 pt.). Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og klinisk biokemi med kompetence i hæmofiliagnostik inklusiv diagnostik af von Willebrands sygdom
HSF-18	Meget sjældne benigne hæmatologiske tilstande, herunder: (1) Medfødte svære cytopenier (< 10 pt./år), (2) Komliceret medfødt hæmoglobinsygdom (< 10 pt./år), (3) Gauchers sygdom, (4) Paroxysmisk Nocturn Hæmoglobinuri (PNH), (5) Fanconi anæmi (< 5 pt./år). Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme
Intern medicin: kardiologi	
HSF-25	Marfan Syndrom og Ehlers-Danlos Syndrom. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme og thoraxkirurgi
Intern medicin: lungesygdomme	
HSF-12	Hereditært angioødem (75 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med dermato-venerologi og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-21	Meget sjældne alvorlige lungesygdomme, herunder: (1) Alveolær proteinose (incidens 1-3/år), (2) Pulmonal mikrolithiasis (incidens 0-1/år), (3) Histiocytosis X (incidens 3-6/år), (4) LAM (immunosuppressiv behandling) (incidens 2-4/år)

Intern medicin: nefrologi	
HSF-11	Diagnostik og behandling af metaboliske nyresygdomme som cystinose og oxalose (3 pt.). Vurdering og behandlingsplan varetages på højt specialiseret niveau, men behandling kan eventuelt varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde
Intern medicin: reumatologi	
HSF-8	Inflammatoriske bindevævssygdomme, herunder: (1) Primære og sekundære vaskulitsygdomme (prævalens 200 pt.), (2) Mixed connective tissue disease og essentiel kryobulinæmi, (3) Systemisk lupus erythematosus med aktiv sygdom og kroniske komplikationer/følgetilstande, som fx serosit og svær nefropati, og/eller involvering af indre organer (prævalens 600 pt.). Udvalgte patientgrupper med ovenstående tilstande kan i rolig fase følges på regionsfunktionsniveau med opfølgning og kontrol på højt specialiseret niveau ved behov, se regionsfunktion
HSF-14	Sjældne genetiske bindevævssygdomme, herunder Ehlers-Danlos syndrom og Marfans syndrom. Varetages i tæt samarbejde med Center for sjældne sygdomme (prævalens 200 pt.)
Karkirurgi	
HSF-15	Perifere arteriovenøse malformationer (10 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med radiologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer, hvor radiologi skal forefindes på samme matrikel
Kirurgi	
HSF-21	Familiær adenomatøs polypose (FAP). Kontrol af genbærere (30 pt.), kirurgisk behandling (10 pt.) og kontrol (200 pt.)
	<i>Børnekirurgi:</i>
HSF-41	Diafragmahernie
HSF-42	Bugvægsdefekt
HSF-43	Refluks
HSF-44	Oesofagusatresi
HSF-45	Kongenit pylorusstenose
HSF-46	Analatresi
HSF-47	Cloacaemisdannelser (< 5 pt.). Varetages i samarbejde med udenlandsk center
HSF-48	Galdeveje
HSF-49	Pankreas
HSF-50	Mb. Hirschsprung
Klinisk biokemi	
HSF-8	Tolkning og rådgivning vedrørende klinisk betydning og behandlingsmæssige konsekvenser ved hæmofili og beslægtede sygdomme, herunder trombocydefekter. Tolkning og rådgivning baseres på en kombination af klinisk, biokemisk og eventuelt molekylærgenetisk udredning (1.000 pt, < 5.000 undersøgelser årligt). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og hæmofilicentrene
HSF-9	Udredning af hæmoglobinvarianter, tolkning og rådgivning ved hæmoglobinopatier. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi, pædiatri og gynækologi og obstetrik.
HSF-10	Tolkning og rådgivning vedrørende perinatal screening for medfødte stofskiftesygdomme (60.000 børn/år, 50 positive prøvesvar/år). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-11	Tolkning og rådgivning vedrørende porfyrisygdom, herunder behandlingsmonitorering (<1.000 rekvisitioner årligt). Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi, intern medicin: endokrinologi. Eventuel supplerende molekylærgenetisk udredning varetages af klinisk genetik
Klinisk genetik	
HSF-9	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning vedrørende sansegenetik: Syndromisk døvhed samt sjældne og komplekse arvelige øjensygdomme. Varetages i tæt samarbejde med oto-rhino-laryngologi og oftalmologi
HSF-10	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige

	sygdomme i tarm, lever og galdeveje, herunder intrahepatisk cholestase og Wilsons sygdom. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: gastroenterologi og hepatologi samt pædiatri.
HSF-11	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte sygdomme i insulinproducerende dele af pancreas (fx kongenit hyperinsulinisme). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi og pædiatri
HSF-12	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte metaboliske sygdomme inklusiv behandling, kontrol og neonatal screening. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og klinisk biokemi
HSF-13	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hudlidelser, herunder komplekse ektodermale dysplasier, iktyosis sværere epidermolysis bullosa, og keratinsygdomme samt genodermatoser med øget malignitetsrisiko (fx xeroderma pigmentosum og ataxia telangiectasia). Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi og pædiatri
HSF-14	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved porfyrisygdom. Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi, intern medicin: endokrinologi og klinisk biokemi
HSF-15	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige vaskulære sygdomme, herunder hereditær hæmorrhagisk telangiectasi (HHT). Varetages i samarbejde med oto-rhino-laryngologi og radiologi
HSF-16	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige nyresygdomme, herunder nefrotisk syndrom eller arvelig hæmaturi. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: nefrologi og pædiatri
HSF-17	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hjerte-, aorta- og nyrearteriesygdomme, herunder ved uafklaret multiorganinvolvering. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi
HSF-18	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i nervesystemet, herunder sent debuterende neurodegenerative sygdomme (fx arvelig demens, Huntingtons Sygdom, ALS, spinocerebellar ataksi, arvelige bevægeforstyrrelser og hereditær spastisk paraplegi). Varetages i tæt samarbejde med neurologi
HSF-19	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige kræftsygdomme, herunder MEN, fæokromocytom, paragangliom, retinoblastom, Gorlins syndrom, Li-Fraumeni syndrom og von Hippel Lindau syndrom. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med klinisk onkologi og andre relevante specialer
HSF-20	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse kønsudviklingsforstyrrelser (disorders of sexual development, DSD), herunder adreno-genitalt syndrom, Morris syndrom, Swyers syndrom, X/XY mosaicisme og gonadal dysgenesi. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri, gynækologi og obstetrik samt intern medicin: endokrinologi
HSF-21	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse tilfælde af mental retardering eller dysmorfologi, der kræver udvidet multidisciplinær udredning, herunder tilstande hvor der ikke er påvist eller er mistanke om en specifik genetisk diagnose, og hvor yderligere diagnosticering har en klinisk konsekvens for patienten eller familien. Dele af funktionen kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med den højt specialiserede funktion. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og børne- og ungdomspsykiatri
HSF-22	Genetisk udredning, tolkning og rådgivning af patienter med sjældne og/eller komplekse medfødte sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme og pædiatri
Klinisk mikrobiologi	

HSF-6	Tolkning og rådgivning vedrørende infektioner hos patienter med cystisk fibrose
Neurokirurgi	
HSF 12	Behandling af kraniofaryngeom og clivustumor (5-10 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med klinisk onkologi med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-30	Kraniofaciale misdannelser (40-50 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med oto-rhinolaryngologi, tand-, mund og kæbekirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi, pædiatri og øvrige relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-31	Myelomeningocele (0-2 pt.) eller andre spinale medfødte misdannelser (< 10 pt.) Neurokirurgi varetager den primære operation. Rekonstruktionskirurgien varetages i tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi og plastikkirurgi. Øvrig behandling varetages i tæt samarbejde med pædiatri, urologi samt intern medicin: nefrologi
HSF-35	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 også i ortopædisk kirurgi. Varetages i et tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi og pædiatri. Funktionen varetages aktuelt i ortopædkirurgi.
HSF-36	Kirurgi ved syringomyeli og Arnold-Chiari malformation (20 pt.). Varetages i et tæt samarbejde med neurologi
Neurologi	
HSF-29	Sjældne former for demyeliniserende hjernesygdomme, herunder neuromyelitis optica inkl. NMO spektrum sygdom (under 50 pt.) samt pædiatrisk MS (under 18 år). Børn og unge varetages i tæt samarbejde med pædiatri (under 30 pt.)
HSF-41	Udredning, behandling, rådgivning og opfølgning af arvelige neurodegenerative sygdomme med kognitiv svækkelse, herunder Huntingtons Sygdom, SCA (spinocerebellar ataxi), Wilsons sygdom, og arvelige former for Alzheimers sygdom og frontotemporal demens med uafklaret arvelig neurodegenerativ sygdom. Opfølgning kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. (150 pt.). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og psykiatri
HSF-53	Neurorehabilitering af patienter med svære kroniske neuromuskulære sygdomme
HSF-54	Verificerede sjældne og sent debuterende neurogenetiske sygdomme. (100 pt.). Opfølgning kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
Oftalmologi	
HSF-19	Kirurgi for medfødt grå stær hos børn under 6 år (40 procedurer), nethinde- og glaslegemekirurgi hos børn under 16 år (16 procedurer), kirurgi for medfødt grøn stær (10 procedurer) samt kirurgi på patienter med sjældne sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og Center for sjældne sygdomme
HSF-20	Medicinsk børne- og handicapoftalmologi (i alt ca. 1.000 pt.). Børneoftalmologisk assistance til oftalmologiske højt specialiserede kirurgiske funktioner (cataract, glaucom, retinoblastom) og behandling af børne-neuro-tumorer indenfor tilgrænsende specialer samt oftalmologisk assistance til diagnostik af sjældne sygdomme og syndromer, inkl. juve-nil uveit hos børn hvor behandling sker med immunsupprimerende og/eller biologiske lægemidler (40 pt.) Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og Center for sjældne sygdomme
Ortopædisk kirurgi	
HSF-33	Kongenitte deformiteter på overekstremiteten (150)
HSF-52	Pædiatriske deformiteter (250)
HSF- 59	Rekonstruktionskirurgi ved myelomeningocele (20 pt). Varetages i tæt samarbejde med neurokirurgi og plastikkirurgi. Øvrig behandling varetages i et tæt samarbejde med pædiatri, urologi samt intern medicin: gastroenterologi og hepatologi

HSF-60	Kirurgisk behandling ved arthrogryphosis (10)
HSF-61	Dysproportionale dværge og hermed associerede kongenitte misdannelser
HSF-62	Kongenitte pseudartroser på tibia (5)
HSF-63	Behandling af muskeldystrofi/spinal muskelatrofi (30)
HSF-67	Ortopædkirurgiske lidelser ved sjældne sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme
HSF-74	Ortopædkirurgisk operation ved hæmofili og andre blødersygdomme, hvor der kræves præoperativ forberedelse og postoperativ overvågning, herunder faktorbehandling (<100). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi
HSF-75	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 med neurokirurgi
Oto-rhino-laryngologi	
HSF-29	Behandling af mikroti/anoti, amputeret ydre øre, congenit øregangs- eller mellemøreatesi
HSF-32	Operation for karsvulst i næsesvælget (juvenilt angiofibrom) (5-10 pt.)
HSF-33	Operation af medfødt aflukning til næsesvælget (choanalatresi) (15-20 pt.)
HSF-41	Svære stenoser og malformationer i larynx og trachea. (5-10 pt.)
HSF-42	Pulmonale komplikationer til hereditære teleangesier (Morbus Osler). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med radiologi og intern medicin: kardiologi (20 pt.)
HSF-43	Behandling af laryngeale komplikationer ved granulomatosis med polyangiitis (Wegeners granulomatose) (5 pt.). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: reumatologi
HSF-46	Nævus flammeus, andre vaskulære malformationer samt hæmangiomer, hvor lokalisation inddrager sanseorganer og legemsåbninger, størrelsen indikerer behandling i generel anæstesi eller specialiseret laserbehandling eller anden særlig vanskelig behandling (20 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med dermato-venerologi og radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-47	Kraniofasciale misdannelser (<5 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med neurokirurgi og plastikkirurgi med fælles retningslinjer og fælles konferencer, hvor neurokirurgi og plastikkirurgi skal forefindes på samme matrikel
Plastikkirurgi	
HSF-17	Hypospadi, særligt voksne patienter der ikke er behandlet i barnealderen, samt ved komplikationer (fistler og strikturer) (ca. 15-20 pt./år). Varetages i tæt samarbejde med urologi.
HSF-19	Læbe-, gumme-, ganespalte (150 pt., i alt ca. 450 indgreb/år). Varetages i tæt samarbejde med tand-, mund- og kæbekirurgi
HSF-20	Kraniofaciale misdannelser (15-25 pt.). Varetages i et multidisciplinært team med oto-rhinolaryngologi, tand-, mund og kæbekirurgi, neurokirurgi, oftalmologi, pædiatri og øvrige relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-21	Svære øredeformiteter (20-25 pt.). Varetages i tæt samarbejde med oto-rhinolaryngologi
HSF-22	Kongenit gigantnævus (6-10 pt.)
HSF-26	Større perifere vaskulære anomalier, herunder infantile hæmangiomer og vaskulære malformationer. Varetages i et multidisciplinært team med radiologi samt andre relevante specialer med fælles retningslinjer og fælles konferencer
Pædiatri	
HSF-21	Nyfødte med behov for kirurgisk vurdering og behandling (ca. 100). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med relevant speciale f.eks. thoraxkirurgi, kirurgi og urologi med særlige kompetencer. Transport af intensivt syge nyfødte skal foregå ved specialuddannet transport team
HSF-22	Cystisk fibrose (ca. 15, prævalens ca. 200)
HSF-23	Primær ciliedyskinesi (ca. 5, prævalens ca. 80)
HSF-26	Diffuse interstitielle lungelidelser (ca. 5, prævalens ca. 100)

HSF-27	Medfødte misdannelser i luftveje (ca. 15, prævalens ca. 100) herunder: (1) Alle former for stenoser i luftveje, (2) Svær tracheobronchomalaci, (3) Kongenit lobær hyperinflation (kongenit emfysem), (4) Cystisk adenomatoid malformation (CAM), (5) Lunge sekvester, (6) Bronkialcyste. Varetages i tæt samarbejde med thoraxkirurgi, anæstesiologi, respirationscentre og oto-rhino-laryngologi
HSF-28	Hypofysesygdomme m.v., herunder: (1) Hypofyseinsufficiens (ej isoleret væksthormonmangel), (2) Gigantisme (øget væksthormon produktion), (3) Cushings syndrom (hypofysær), (4) Diabetes insipidus, (5) Hyperprolaktinæmi, (6) Andre komplicerede vækst- og pubertetsforstyrrelser
HSF-29	Binyresygdomme (ca. 10, prævalens 100-150), herunder: (1) Adrenogenitalt syndrom og andre binyreenzymdefekter, (2) Primær binyrebarkinsufficiens, (3) Cushings syndrom (binyre og ektopisk), (4) Hyperaldosteronisme, pseudohypoadosteronisme
HSF-30	Calciummetaboliske sygdomme (ca. 5, prævalens ca. 70), herunder: (1) Hypoparathyreoidisme, primær hyperparathyreoidisme, (2) Hæreditær rickets, herunder hypofosfatæmisk rickets, (3) Kompliceret hypocalciæmi og hypercalciæmi. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-33	Disorders of sexual development (ca. 60, prævalens ca. 250), og disorders of sexual development herunder: (1) Kønnskromosomanomalier fx turner og Klinefelter syndrom (ca. 30, prævalens ca. 150), (2) Forstyrrelser i androgen syntese eller funktion, (3) Gonadedysgenesi, (4) Andre forstyrrelser i ovarie- eller testikelfunktion. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-34	Multiple endokrinopati (ca. 10, prævalens ca. 50), herunder: (1) Multipel endokrin neoplasie type I, II, (2) Autoimmun polyendokrinopati
HSF-35	Forstyrrelser i glukosestofskiftet, herunder: (1) Juvenil diabetes med senkomplikationer (ca. 20), (2) Kompliceret monogen diabetes
HSF-36	Kompliceret hypoglykæmi (ej diabetesrelateret) herunder hyperinsulinisme (ca. 5, prævalens ca. 60)
HSF-39	Komplicerede tilfælde af medfødte misdannelser i mavetarmkanalen (prævalens ca. 50), herunder: (1) Korttarmssyndrom med behov for vedvarende parenteral ernæring/hjemme parenteral ernæring, (2) Opfølgning efter tyndtarmstransplantation, (3) Komplekse pancreassygdomme, herunder kronisk pancreatitis, exocrin pancreasinsufficiens og hæreditær pancreatitis. Varetages i tæt samarbejde med kirurgi med særlige kompetencer
HSF-42	Kompliceret leversygdom herunder: (1) Akut leversvigt uafhængig af genese, INR>1,5 (ca. 10), (2) Autoimmun hepatitis, (3) Autoimmun scleroserende cholangitis, (4) Primær scleroserende cholangitis, (5) Progressiv familiær intrahepatisk kolestase, (6) Mb Wilson og andre arvelige sygdomme med risiko for fibroseudvikling (ca. 4), (7) Alfa-1-antitrypsin mangel med påvirket leverfunktion (ca. 4), (7) Transplantationsvurdering (ca. 6-7). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hepatologi
HSF-44	Svære kroniske anæmier (ca. 100), herunder: (1) Blackfan-Diamond anæmi samt andre medfødte transfusionskrævende dyserythropoietiske anæmier, (2) Pyruvatkinasemangel samt hæmolytisk anæmi som følge af svære erythrocytenzymdefekter
HSF-45	Længerevarende mangel eller forstyrrelse i hvide blodlegemer, sygdomme i milt og Langerhans histiocytose (ca. 10). Persisterende (3-12 mdr.) og kronisk ITP (> 12 mdr.) (ca. 50). Forbigående ITP kan behandles på hovedfunktionsniveau
HSF-46	Hæmofili herunder hæmofili A og B og von Willebrand. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi og klinisk biokemi. Varetagelse af funktionen forudsætter mulighed for telefonisk assistance umiddelbart fra speciallæge med specifik kompetence i medfødt og erhvervet hæmofili (bl.a. til traume-center)
HSF-51	Svære eller komplicerede tilfælde af immundefekt (40-50/100 000). Varetages i tæt samarbejde med klinisk immunologi
HSF-52	Medfødte misdannelser i hjertet og de store kar (persisterende foramen ovale inkluderet) (ca. 500). Varetages i tæt samarbejde på matriklen med thoraxkirurgi. Ved prænatal diagnosticeret misdannelse i hjertet, som forventes at have klinisk

	betydning i neonatalperioden, samt ved ledningsforstyrrelser, skal forløsning ske på sygehus med højt specialiseret funktion i pædiatri. Forventes behov for hjertekirurgi eller anden interventionsbehandling i neonatalperioden skal forløsning ske på sygehus med børnehjertekirurgi. Udredning af det ikke-akutte barn ved mistanke om medfødte misdannelser i hjertet og de store kar, samt efterkontrol og efterbehandling af ukomplicerede tilfælde, kan evt. varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde efter Sundhedsstyrelsens godkendelse
HSF-56	Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningsundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik
HSF-67	Generelle atrofiske forstyrrelser, som primært påvirker centralnervesystemet, samt Ekstrapyramidale sygdomme og bevægelsesforstyrrelser, herunder: (1) Arvelig ataksi og paraplegi, (2) Spinal muskelatrofi, (3) Beslægtede syndromer, (4) Paralysis agitans, (5) Dystoni. Varetages i tæt samarbejde med neurologi
HSF-69	Demyeliniserende sygdomme i centralnervesystemet, fx dissemineret sclerose, myelitis transversa acuta og neuromyelitis optica
HSF-71	Neuromuskulære og primære muskelsygdomme, herunder: (1) Dystorfi muskolorum, (2) Mitokondrie myopati, (3) Arthrogryposis multiplex, (4) Myastheni. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
HSF-72	Kompliceret juvenil idiopatisk arthritis (ca. 900), herunder: (1) Kæbeledsartrit, (2) Okulær inflammation, (3) IgM-reuma-faktor positiv, (4) Polyartikulær, (5) Psoriasis relateret, (6) Intensiv medicinsk behandling fx med biologiske lægemidler, (7) Svær kontrollerbar aktiv JIA. Samt Arthritis associeret til kronisk inflammatorisk tarmsygdom. Vedligeholdelsesbehandling kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau
HSF-73	Komplicerede bindevævssygdomme (ca. 100), herunder systemisk lupus erythematosus, dermatomyositis, scleroderma og mixed connective tissue disease (MCTD)
HSF-74	Primære vaskulitsygdomme (ca. 30), Autoinflammatoriske sygdomme (ca. 30), og Andre inflammatoriske sygdomme (ca. 100), herunder polyarteritis nodosa, Takayasu's arteritis, Behcet's sygdom og Wegeners granulomatose, familiær middelhavsfeber, kronisk rekurrent multifokal osteomyelitis og sarcoidose
HSF-75	Sjældne, komplekse og/eller alvorlige allergiske sygdomme med involvering af flere organer og multiple/svære allergier, ofte med behov for multidisciplinær indsats, herunder: (1) Svær fødevarerallergi, (2) Medikamentelle reaktioner med anafylaksi, (3) Svære symptomer som ikke kan kontrolleres på standardbehandling, (4) Bronkiale provokationer med allergener, (5) Svær traktabel kronisk urticaria, (6) Biologisk behandling af astma (behandling med anti-IgE). Varetages i tæt samarbejde med dermatologi og intern medicin: lungemedicin
HSF-76	Hereditært angioødem og mastocytose. Varetages i et multidisciplinært team med dermatovenerologi og intern medicin: lungesygdomme med fælles retningslinjer og fælles konferencer
HSF-83	Neurofibromatosis Recklinghausen, og andre sjældne genetiske harmatøse sygdomme herunder Noonan og Tuberøs sclerose. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
HSF-84	Sjældne metaboliske lidelser, herunder forstyrrelser i stofskiftet for aminosyrer, fedtsyrer, lipoproteiner, sfingolipider, glycosamioglykaner, glykoproteiner, nukleinsyrer, porfyriner, bilirubin m.v., samt Phenylketonuri, Spielmeyer-Vogt og andre neuronale ceroid-lipofuscinoser. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme

HSF-85	Andre sjældne sygdomme, herunder: (1) Osteogenesis imperfecta, (2) Marfan Syndrom, (3) Ehlers-Danlos syndrom, børn og vaskulær type, og andre sjældne genetiske bindevævssygdomme, (4) Kromosomale afvigelser med kompleks symptomatologi fx. 22Q11 deletion syndrom, (5) Prader Willi syndrom og andre syndromer med kompleks symptomatologi og retardering, fx. Angelman, Rett, Bardet- Biedl, (6) Kraniofaciale syndromer og misdannelser fx Apert syndrom, Crouzon, CHARGE m.fl., (7) Andre komplekse medfødte eller arvelige sjældne sygdomme ikke placeret andetsteds i specialevejledningerne med behov for multidisciplinær udredning, viderevisitation eller behandling. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
HSF-86	Bugvægs- og neuralrørsdefekter herunder, Blæreekstrofi og Myelomeningocele. Varetages i tæt samarbejde med børnekirurgi, neurokirurgi, neurologi, urologi og andre relevante specialer. Varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer med bl.a. klinisk genetik og Centre for sjældne sygdomme og med fælles retningslinjer og fælles konferencer jævnfør National strategi for sjældne sygdomme
Radiologi	
RF-1	Sjældne CNS sygdomme hos børn og unge. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
HSF-12	Embolisering af sjældne og/ eller komplicerede pulmonale AV-malformationer, fistler og angiomatøse tumorer i thorax (50/år). Behandling af pulmonale AV-misdannelser ved Mb.Osler skal ske i samarbejde med den tilsvarende højt specialiserede funktion i oto-rhinolaryngologi. Varetages i øvrigt i tæt samarbejde med relevant speciale
HSF-21	Skeletdystrofier (ca. 75/år). Varetages i tæt samarbejde med ortopædisk kirurgi
HSF-25	Kongenitte hjertemisdannelser, nyresygdomme samt syndromer og dysplasier. Varetages i tæt samarbejde på matriklen med pædiatri
HSF-26	Cystisk fibrose hos børn. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
Tand-, mund- og kæbekirurgi	
HSF-11	Særlige tilfælde af vækstbetingede kæbeanomalier med behov for ortodontisk-kirurgisk behandling, hvor kæbeanomalien er del af et syndrom/kompliceres af anden medfødt misdannelse, herunder Mb. Crouzon, Mb. Apert eller Treacher-Collin's syndrom (70 pt.). Vedrørende kraniofaciale misdannelser med behov for varetagelse i kranio-facialt team, se separat højt specialiseret funktion
HSF-12	Kraniofaciale misdannelser/syndromer (60 pt.). Diagnostik og behandling af vækstforstyrrelser med kombinerede misdannelser af kæber, ansigt og kranie. Varetages af kranio-facialt team i tæt samarbejde med pædiatri, neurokirurgi, plastikkirurgi og oto-rhinolaryngologi. Kirurgisk behandling varetages i tæt samarbejde med neurokirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi og oto-rhinolaryngologi
HSF-13	Kæbekirurgisk korrektion af læbe-gumme-ganespalte patienter (100 pt.). Sekundær ganespaltebehandling foregår i et tværfagligt samarbejde mellem de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og ganespalteafdelinger ved taleinstitutterne. Tandreguleringen foregår i regi af taleinstituttet. Varetages i tæt samarbejde med plastikkirurgi
HSF-14	Kæbeledslidelser ved kronisk juvenil reumatoid arthritis (320 pt.). Opfølgning i rolig fase kan varetages på regionsfunktionsniveau i formaliseret samarbejde med højt specialiseret niveau. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri
Thoraxkirurgi	
HSF-19	Børn (350), voksne (GUCH) (100). Varetages i et multidisciplinært team med intern medicin: kardiologi og pædiatri med fælles retningslinjer og fælles konferencer. Kirurgiske indgreb der kan sidestilles med rutineindgreb, der udføres på voksne uden medfødt hjertesygdom, kan udføres under anden relevant højt specialiseret funktion. Herunder operation for aortaklapstenose eller -insufficiens sekundært til bikuspid aortaklap uden anden hjertesygdom eller lukning af persisterende foramen ovale i forbindelse med operation for erhvervet hjertesyg-

	dom.
HSF-31	Marfan og Ehlers-Danlos Syndrom (30 pt.). Varetages i tæt samarbejde med de to centre for sjældne sygdomme og intern medicin: kardiologi
Urologi	
HSF-25	Medfødte misdannelser og tumorer (samlet 350 pt., heraf 130 pt.<2 år), herunder: (1) Blæreekstrofi, (2) Svære malformationer i tractus genitalis, herunder hypo-og epispadi og urogenital sinus, (3) Urologiske problemer i forbindelse med myelomeningocele, (4) Medfødte misdannelser i øvre og nedre urinveje (5) Neonatal og prænatal urologi i øvrigt, (6) Nonpalpabel testisretention, (7) Intersex tilstande, (8) Wilms tumor. Varetages i tæt samarbejde med plastikkirurgi og pædiatri



Dato 20-06-2017

REN

Sagsnr. 4-1012-15/2

+4572227473

Bilag med det danske bidrag til State of the art

Section A: Identification	
Question	Answer
Please stipulate which Member State/country your Data-Contributing Committee represents.	Denmark
Section 1: National Plans and Strategies for Rare Disease	
Question	Answer
Has your country adopted a National Plan/Strategy (NP/NS) for rare disease?	• <u>Yes</u> • No
Does the NP/NS have a time frame (e.g. 2015-2020)?	The strategy was prepared on the basis of a five-year perspective and the Working Group suggested monitoring the situation and status evaluation of the strategy after 3 to 5 years, involving EUROPLAN recommendations. This status evaluation is undertaken by the Danish health Authority in collaboration with the National Board of Social Services and will subsequently serve as a status report for the work on rare disease in Denmark. The first meeting is planned to take place in October 2016. The institutions who participated in the working

Please describe the formal approval process for this NP/NS (e.g. is the NP/NS enshrined in any laws or decrees?).	group of the strategy is invited to the meeting. The Danish Health and Medicines Authority as the statutory competent authority has approved centres of expertise/referral centres for rare diseases in 2010 as part of a comprehensive planning of highly specialized hospital services in Denmark accordingly to the health care act. Since 1993 The National Board of Health has published a list of centres of expertise designated by the National Board of Health. This list of centres has been revised regularly through the years and is now developed to the above mentioned approval system. In 2001 the Danish National Board of Health launched a special report on rare diseases with recommendations regarding rare diseases in general and specific recommendations for 14 rare diseases to be cared for at two specialised Rare Diseases Centres. These two centres were established in Copenhagen and Aarhus respectively. The two centres work continuously on strengthening the interdisciplinary and cross professional activities. The 2001 report described an ideal general model for development of activities regarding rare diseases in the health care sector and cooperation with other sectors. Many of the EUROPLAN-recommended elements of a national strategy for rare diseases were dealt with in this report. On 19 November 2010, Rare Disorders Denmark in collaboration with EURORDIS held a National Conference on Rare Diseases in the context of the Europlan project in order to discuss the elaboration of a national plan for rare diseases in Denmark. In 2011 it was decided to let the National Board of Health establish a working group to elaborate a national strategy for Rare Diseases. The strategy was developed by the National Board of Health in agreement with the Ministry of Health in order that Denmark lived up to the EU Council of Ministers' recommendation on the area and includes recommendations for both healthcare service and recommendations for social and educational initiatives. The working group with the task to elaborate a national plan for RD has a broad representation of stakeholders and was founded at the end of 2011 and met at the start of February 2012 for the first time. The recommendations in the previous report on rare diseases from 2001 were being assessed to see what was still needed, what had changed and what new recommendations could be added considering the European perspective and the recommendations for a national strategy. The subject of centres of expertise was a key area of consideration but many other subjects were dealt with. The working group had the task to describe and assess: • Size and special characteristic of the patientgroup. • The needs for action in relation to diagnostics, treatment, care and control and rehabilitation. • The current organization of offers, including the cooperation between sectors, based on the continuity of care.
--	--

	• The needs for knowledge and experience gathering, documentation and research. • The needs for dissemination of information. • International cooperation. The national strategy was published by the Danish Health Authority in July 2014. The national strategy contains around 100 recommendations for a coherent and strengthened effort in a number of areas including i.a. timely diagnosis, treatment, follow-up and rehabilitation, multidisciplinary cooperation in hospitals, multidisciplinary and intersectoral coordination between sectors, more readily available valid information on diseases, research, registration and databases, training and skills development of professional and patient -empowerment and patient education. The national strategy was presented at an EUROPLAN Conference held by Rare Diseases Denmark in January 2015.
Financial Support for the NP/NS: Is there a policy-decision to ensure long term funding/sustainability of the measures in the NP/NS? Choose one of the following answers	• Yes - a dedicated budget exists for the NP/NS. • Yes - a policy/decision has been made to ensure long-term sustainability. • <u>No - there is no associated funding.</u> Comments: There is no a specific budget for the strategy. Current expenditure for rare diseases, as for all other diseases, is within the general health system budget of the regions and municipalities.
Is dedicated funding allocated for the activities in the outlined NP/NS? Choose one of the following answers	• Yes - please stipulate the amount per year in Euros and amount per million inhabitants in Euros in the box opposite • <u>No - but funding for the NP/NS activities incorporates to the general budget</u> • Other - please comment further in the box opposite Comments:
Does your country's NP/NS for rare diseases address the coding of rare diseases in health information systems?	Yes
Is there a dedicated body (ex-	• Yes this exists, is multi-stakeholder (including patients) and meets regularly.

pert advisory group) to oversee drafting or implementation of the NP/NS, or to evaluate the impact of the NP/NS? Choose one of the following answers	• Yes this exists, is multi-stakeholder (including patients) and is functioning (irregular meetings and activities) • Yes this exists but it partially functioning and does not include all relevant stakeholders. • No, there is no dedicated advisory body.
Please provide details of this body (including its membership, level of patient participation, and methods of implementing and evaluating the NP/NS).	The strategy was prepared on the basis of a five-year perspective and the Working Group suggested monitoring the situation and status evaluation of the strategy after 3 to 5 years, involving the EUROPLAN recommendations. The status evaluation is undertaken by the Danish health Authority in collaboration with the National Board of Social Services and will subsequently serve as a status report for the work on rare disease in Denmark. The first meeting has taken place in October 2016. The institutions who participated in the working group of the strategy were invited to the meeting. Composition of the group: Phenylketonuria Association, Rare Diseases Denmark, Danish Regions (Danske Regioner), Local Government Denmark (Kommunernes Landsforening), National Board of Social Services, Danish Health Authority, Ministry of Health, Danish Pediatric Society, Danish Society of Medical Genetics, The Danish College of General Practitioners, Organization of Danish Medical Societies, The Capital Region of Denmark, Region Zealand, The Region of Southern Denmark, Central Denmark Region, The North Denmark Region.
Please highlight the major successes of the NP/NS to date (e.g. prominent measured implemented under the NP/NS).	In 2016, the main achievements of the NP/NS has been conducted by the national alliance Rare Diseases Denmark: - Preparation and implementation of a Rare Disease Helpline aimed at PLWRD and their relatives. The Helpline opened in October 2016, see section 9. - Marking of Rare Disease Day, see section 14. In October 2016 an evaluation process concerning the National Strategy has been initiated and this will lead to an action oriented report.
Section 2: Rare Disease Registration	
Question	Answer
Does your country have a national or regional registry for rare diseases?	• National RD registry(ies) in place • Regional RD registry(ies) in place • Both national and regional registries for RD

Choose one of the following answers	- Neither national nor regional RD registries exist, but disease specific registries are available <u>No registries exist for RD in my country</u>
Please summarise the status quo re. registries for RD in your country, including any plans to establish a national registry in the future.	No single centralized register for rare diseases currently exists in Denmark, but a number of different registries and biobanks exist although there is currently no public register giving an overview of the existing registries and biobanks dealing with rare diseases. The Serum Institute has hosted registry and biobank of all newborn screening blood samples since 1980. The Kennedy Centre maintains biobanks on specific rare disorders as Menkes disease and various genetic eye diseases. All visually handicapped children are registered until the age of 18. Furthermore, several research departments have registries of rare diseases patients. The Raredis database which collects clinical data has been developed in Denmark in accordance to the recommendations in the Danish report of rare diseases from 2001 and has been in function since 2007 at the two Centres of Rare Diseases in Denmark. For the moment a few other departments can also report to the database. It is planned that all the departments of clinical genetics in Denmark will get admission to report to the database in the future. Centres of rare diseases in the Nordic countries use their local version of Raredis for collecting clinical data. The hereby collected information can be used for research projects and bench marking at a Nordic level for different rare diseases. The Danish National Patient Registry (NPR) exists since 1977 and collects systematic information on diagnoses, surgical treatment, and various demographical parameters on all patients admitted to hospital or similar institutions in Denmark. The Danish personal identity numbers give possibilities to follow up patients through the years and combine data with other national registries as the cancerregistry, registry for cause of death etc. and to clinical databases and more specific registries. Danish teams contribute to some European registries such as EUROCARE CF, EIMD, EMHG and EU-ROCAT.
Section 3: Definition of a Rare Disease	
Question	Answer
Has your country adopted the European Commission* definition of a rare disease? Choose one of the following answers	- Yes, and the NP/NS (if existing) espouses this definition. <u>Yes, but the NP/NS measures use a different definition (please specify in the free texts comments box below)</u> - No Comments: Definition/description of a rare disease from the NS:

	-A number of rare usually congenital, hereditary complex and serious diseases and conditions that require special knowledge and skills, and who needs a highly specialized especially well-planned coordinated efforts in the form of highly specialized diagnosis, treatment, monitoring and control 1- 2 places in the hospital service. - Rare diseases occur with a frequency (prevalence) of approximately 1-2 of 10,000 or less, i.e., up to approximately 500-1,000 people in Denmark. The diseases often cannot be cured, but with appropriate effort, the consequences of the diseases might be prevented, restricted or treated and patients thus ensured better quality of life and survival. - There is no need for an absolute delimitation in Denmark as there is no attached special rights or similar to such a definition. - The basic requirement is a long-standing and often multidisciplinary special treatment effort, organized in accordance with the known specialty planning criteria for highly specialized functions in the hospital system. - Rare infectious and cancer diseases are not usually recognized under the term in Denmark, but will often have similar challenges. It is recommended in the organization of health services for the rare infectious and cancerous conditions, that there will be corresponding attention to that these patients are referred to the appropriate level of medical expertise including relevant specializations etc. - As far Denmark follows and acknowledges the EU definition in the EU regulation on orphan drug regulation mv5.
Are there instances where a different definition is used? (e.g. for reimbursement purposes)	No
Section 4: Neonatal Screening	
Question	Answer
Please summarise policies and legislation pertaining to new-	National neonatal screening schemes are in place for phenylketonuria, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, maple syrup urine disease, ASL, carnitine transporter defect, medium chain acyl-CoA

born/neonatal screening in your country.	dehydrogenase deficiency, long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, very long chain acyl-coA dehydrogenase deficiency, glutaric acidemia type 1, methyl malonic acidemia, propionic acidemia, multiple carboxylase defect, arginino succinic aciduria, tyrosinemia type 1 and biotinidase defect. Since 2016 newborns are also tested for cystic fibrosis. The timing for drawing the blood samples (done by heel-prick) is within 48-72 hours following birth, allowing for earlier intervention and treatment. Neonatal hearing screening is also part of the national policy.
How many rare diseases are covered in the neonatal screening programme in your country? (Please list)	National neonatal screening schemes are in place for phenylketonuria, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, maple syrup urine disease, ASL, carnitine transporter defect, medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, very long chain acyl-coA dehydrogenase deficiency, glutaric acidemia type 1, methyl malonic acidemia, propionic acidemia, multiple carboxylase defect, arginino succinic aciduria, tyrosinemia type 1 and biotinidase defect. Since 2016 newborns are also tested for cystic fibrosis.
Section 5: Genetic Testing	
Question	Answer
Please summarise the organisation of genetic testing in your country.	Genetic testing is performed in departments of clinical genetics in all regions of Denmark. In addition genetic testing is also carried out in a few clinical biochemical departments. Diagnostic tests in Denmark are made for more than 500 genes and more than 500 diseases in the Orphanet database. NGS/exomsequencing is now available in Denmark Genetic testing for medical reasons is part of the national health care system and free of charge.
Please describe any policies in place to facilitate Cross Border genetic testing for Rare Diseases.	Genetic testing abroad is possible mediated by the departments of clinical genetics. State reimbursement of costs for tests abroad can be effected after approval from the Danish Health Authority.
Section 6: Centres of Expertise	
Question	Answer
Is there an official policy for designating Centres of Expertise for RD in your country?	• <u>Yes</u> • No
Is there a National policy, a regional policy or both? Choose one of the following answers	• <u>National Policy</u> • Regional Policy • My country has adopted both a national and regional designation process

Is this formal national policy for designating centres of expertise for RD fully implemented (i.e. centres have been officially designated) or partially implemented?	The Danish Health Authority has the authority to approve centres of expertise accordingly to the Health Care Act. As mentioned above two centres of expertise specific for rare diseases have been functioning officially since 2001 in the health care system in Denmark at university hospital level. There are also a number of other established referral centres/centres of expertise approved by the Danish Health Authority with the task to maintain a specific or several specific rare diseases. The two centres, Centre for Rare Diseases CSS RH in Copenhagen and Centre for Rare Diseases – CSS AUH in Aarhus, were established in 2001, being responsible centres for 14 specific diagnoses. The special remit of these centres is the co-ordination of patient-care programs, treatment protocols and databases, and taking care of medical highly specialized tasks in agreed partnerships. Two years after the establishment of the centres, Rare Diseases Denmark conducted a survey that revealed that 75% of patients felt they had received better and more coherent treatment when treated at the centres. The two centres also have an important function in assessing patients, who do not have a diagnosis, but where a rare disease is suspected. Today the centres take care of many more different diagnoses, which do not have another nominated centre of expertise. According to the Danish Health Care Act from 2007 the National Board of Health (now Danish Health Authority) began a comprehensive work going through the organization of specialized diagnoses, treatments and medical technologies across 36 surgical, medical and diagnostic specialties. The main goal was to improve quality through sufficient volumes of patients and experienced professionals. The general criteria for establishing centres of expertise in this context are rareness, complexity, multidisciplinary and costly technologies. In 2009 public and private hospitals could apply to the National Board of Health for approval to maintain specific specialized treatments. In 2010 the National Board of Health announced the approved hospital departments in specific lists for each medical specialty. The two Centres of Rare Diseases have also been approved in this context. The departments that host the two Centres of Rare Diseases have also been approved for a number of different rare diseases, e.g. in Copenhagen for inborn errors of metabolism (IEM). The number of centres of expertise for a single condition or groups of conditions depends on rarity (estimated number of patients), competence and available technology. A specific condition might thus be treated at only one specialised hospital department or up to five different hospital departments. Some geographical considerations will usually play a role in the decision making process if there is room for more than one centre. The approved departments are required to secure and develop their expertise, establish a quality improvement program, document their activities and take part in teaching and research activities. The system is focused on treatment of patients. The National Board of Health has in the National Plan for highly specialised hospital services issued about
--	---

	1100 approvals of medical highly specialised functions and estimates that about 100 -120 of these are related to various diseases or groups of diseases which can be classified as rare. In General the approvals will last for a limited time, around 3-4 years. A revision process for these services has been in progress since 2014 with established working groups for 36 medical specialities. The revised National Plan was ready in summer 2015 and from then and until January 2016 public and private hospitals could apply to the Danish Health Authority for approval to maintain specific specialized treatments. The revised National Plan will be announced and become effective in March 2017 with the approved hospital departments in specific lists for each medical specialty.
Please describe the national criteria used to designate a CE for RD (e.g. are these in accordance with the EUCERD criteria?)	See the answer above.
Please state the number of Centres of Expertise complying with the National Policy. Only numbers may be entered in this field.	2 Comment: There are two Centres of Expertise that are dealing with many different diagnoses and in addition there are more centres that are focused on a few diagnoses.
Please state the number of CEs in your country divided by million inhabitants. Only numbers may be entered in this field.	2/5,6 million
Please state the number of CEs in your country fulfilling the EUCERD criteria. Only numbers may be entered in this field.	2
Do CEs ensure a holistic ap-	A holistic approach is intended but not fully established.

proach to care (e.g. do they liaise with social services?).	
Section 7: European Reference Networks (ERNs)	
Question	Answer
Does your country have a formal process in place for endorsing Health Care Providers (CEs) to participate as members or coordinators of an ERN?	• <u>Yes</u> • No
Are there any national Health Care Providers (HCPs) in your country currently coordinating an ERN? Choose one of the following answers	• Yes (please provide the name of the ERN and coordinator in the box opposite) • No • <u>Don't know</u> Comments: As far as we know, all Danish applications sent to the DMA have been coordinated by representatives from other member states; however this is not clearly stated in the applications sent to the DMA.
Please state the number of HCPs (CEs) participating in ERNs as full members (total across all ERNs), if known.	There are for the time being no established networks within the ERN, as the assessment process in the EU has only just begun. The DMA has received 23 applications for national endorsement. The level of participation is not stated in the applications.
Please state the number of HCPs (CEs) participating in ERNs as 'affiliated' centres, if known.	See the above question.
Section 8: National Alliance of Patient Organisations and Patient Representation	
Question	Answer
Is there a national alliance of RD patient organisations in your country?	• <u>Yes</u> • No
Please describe the main achievements of the National	Rare Diseases Denmark (RDD) is the National Alliance in Denmark with 52 member organizations, covering app. 200 diagnoses. The member organizations hold app. 12.500 members (individuals and families). Also,

Alliance since 2014.	RDD hosts the NURD – Network of Ultra Rare Diseases, with 570 individual members (patients and relatives) covering app. 170 diagnosis not covered in the member organizations. In 2015, RDD had a number of achievements: - Hosting an EUROPLAN Conference for presentation of the Danish National Strategy for Rare Diseases - Implementing the project Rare Navigators granted by the Danish Health Authority. The project aims at educating and employing volunteer Navigators in order to equalize disparities and promote health and health literacy in the most vulnerable PLWRDs in the Danish Healthcare system. - Publication of the results from the Premium Costumer Survey on the needs and satisfaction of PLWRD regarding social services, information and more - Audiences with the Danish Parliament Committees for Health and for Social Affairs in order to advocate the implementation of the national strategy - The first face-to-face meeting for NURD-members – and secure permanent funding for the NURD from the Danish Ministry of Social Affairs In 2016, the main achievement of RDD is to prepare and implement a Rare Disease Helpline aimed at PLWRD and their relatives. The Helpline opens October 2016, see section 9. Also, marking of Rare Disease Day was an important achievement, see section 14.
Please describe the level of representation and consultation of rare disease patients at regional or national level in your country.	Patient organizations are, in general, consulted regarding legislation concerning issues relevant to rare diseases and handicap and participate in the relevant boards and working groups. In 2015, RDD participated in five different boards/working groups hosted by the Danish Ministry of Social Affairs / The National Board of Social Services concerning rare diseases and handicap. Also, RDD put forward a limited number of hearing statements linked to new laws and consolidation acts in the area of social policy and health policy.
Section 9: National Helplines for Rare Disease	
Question	Answer
Is there a helpline in place dedicated to rare diseases in your country?	• <u>Yes</u> • No
How is the helpline funded? Choose one of the following answers	• PUBLIC Funding • PRIVATE Funding • Mixture of PUBLIC and PRIVATE Funding

	Comment: Private funding and a current application for public funding.
Is the helpline available for: Choose one of the following answers	• <u>PATIENTS only</u> • PROFESSIONALS only • PATIENTS/PROFESSIONALS (anyone)
Please briefly describe how the helpline(s) are operated.	Within the framework of a four year project, Rare Diseases Denmark opened a Helpline by October 1 2016. The Helpline is operated by professionals and volunteers, who are capable of supporting PLWRDs with information, guidance and counselling via phone and e-mail. The Helpline team is supported by a group of experts. The Helpline is situated in the secretariat of RDD and the opening hours are similar to the opening hours of the secretariat plus three hours, all in all 22 hours per week. The estimated number of enquiries is 200 – 400 per year. The RDD Helpline has applied for membership of the European Network of Rare Disease Helpline, ENRDHL.
Section 10: Activities of Orphanet/Alternative RD-specific information system	
Question	Answer
Do you have an operational National Orphanet team?	• Yes • <u>No</u>
Please describe the activities and funding sources of any functional rare disease specific information system.	John Østergaard is an Orphanet representative, but without funding and therefore do not take part in the meetings nor can deliver information to the orphanet.
Section 11: Official Information Centres for Rare Disease	
Question	Answer
Are there any official or unofficial information centres for rare disease in your country?	• Yes • <u>No</u>
Section 12: Clinical Practice Guidelines (CPGs)	
Question	Answer
Has your country produced any CPGs for RD at the national level?	The 2001 report from the National Board of Health laid down guidelines concerning 11 specific rare diseases. These guidelines also serve as template concerning other rare diseases. Health care professionals consult published international guidelines.
Does your country have a na-	• <u>Developing CPGs</u>

tional policy for the following: Check any that apply	• Adopting CPGs • Implementing CPGs
Section 13: Training and Education	
Question	Answer
Please describe any initiatives in your country for RD related training/education.	In our national strategy for Rare diseases (2014) a list of initiatives is made, but so far no new initiatives have been carried out. The two Rare Diseases Centres participate in educational activities for nurses and doctors. Furthermore, they provide teaching for other health care professionals, families, teachers and caretakers. Master's degree in medicine at the University of Southern Denmark is under review. In addition to the joint training (for all medical students) it will be possible for medical students to have a stay at the Clinical Genetics Department, where the focus will be on genetics and counseling and diagnosing patients with rare disease. The medical specialist education in clinical genetics has recently been revised with targeted focus on knowledge and systematic training in rare diseases. Thus, specialists in handling specific patient cases and participation in courses, obtain skills in examination and diagnosis of rare diseases and mastery of interdisciplinary collaboration with other specialties.
Section 14: Rare Disease Events	
Question	Answer
Please summarise any Rare Disease Day events which have taken place in your country since the beginning of 2014.	In 2015, Rare Diseases Denmark organised a pilot Race for Rare Diseases in the Copenhagen area and hosted an exhibition of drawings – the exhibition was witnessed by the Patron of RDD, HRH Crown Princess Mary of Denmark. In 2016, RDD organized a full sized Race for Rare Diseases in the Copenhagen and in the Aarhus Area, with app. 1.200 participants all in all. Also, RDD awarded the Rare Price to two persons who have contributed with an extraordinary effort for people living with rare diseases.
Were there any other RD/OMP-focussed events organised by your country, either at the national or international level, since the beginning of 2014?	See the answer above.
Section 15: Existence of RD research programmes/projects in your country	
Question	Answer

Does your country have any specific programmes/projects to fund/facilitate rare disease research?	• Yes • No
Please summarise any ongoing/future plans to conduct social or socio-economic-focussed research into rare diseases.	At the moment there are no plans to conduct social or social-economic research.
Please summarise the status quo of rare disease research in your country (of all kinds - basic, clinical, translational, social/socio-economic).	There are no specific programs or calls/grants dedicated to rare diseases research in Denmark. Although there are no specific initiatives to support research into rare diseases in Denmark, Danish researchers are active in the field and there are resources in place (biobanks, registries, databases) for rare disease research.
Section 16: Participation in E-Rare and International Research Initiatives	
Question	Answer
Does your country participate in the following: Choose one of the following answers	• E-rare • IRDiRC • Other • <u>At present we participate in neither E-rare nor IRDiRC</u> Comments:
Section 17: Orphan Medicinal Products (OMPs)	
Question	Answer
How many OMPs with a European Union marketing authorisation are available in your country (i.e. are priced and reimbursed or directly provided by your country's health system)? And is this information available publicly in	• Pre Authorisation Access (at a national level, not from industry or individuals): e.g. Compassionate use programmes; Cohort/named patient supply; expanded access to programmes). • Specific approval procedures for pricing and reimbursement of Orphan Medicinal Products; e.g. possibility of accelerated review; accelerated pricing process; specific expert groups/committees; reimbursement measures such as specific policies or restricted budget. • Other measures for Orphan Drug Availability to Patients • <u>No measures in place</u>

your country?	Comments: 75 OMPs are marketed in Denmark. Out of 91 orphan medicinal products with an EU market authorisation, 75 are approved in Denmark and are on the Danish national formulary of medicines. The remaining 16 are approved but not on the Danish national formulary of medicines. No distinction is made in Denmark as to whether the medicinal product is intended for the treatment of rare diseases or not. Special publication lists are not prepared. Lists of currently available marketed products (including orphans) are updated every two weeks and can be accessed her: medicinpriser.dk. This page is only available in Danish.
Does your country provide any incentives to support research* into, and the development of (designated or potential) Orphan Medicinal Products? Check any that apply Comment only when you choose an answer.	• Regulatory Fees • Tax Incentives • Public Funding Schemes (schemes using funding from Ministry, public agency, regional government body etc.) • Other types of measures to support development (e.g. free scientific advice from National Authority on drug development). • <u>No incentives provided at present</u> Comments: We're not aware of any plans for future incentives.
1. Measures to support re-search into Rare Diseases: Which of the following initiatives to support Orphan Drugs/Rare Diseases have been planned but HAVE NOT YET been put in place in your country? Check any that apply Comment only when you choose an answer.	• Research Programmes • Research Projects • Other types of measures • <u>No Measures</u> Comments: We're not aware of any plans for future incentives.
2. Measures to support devel-	• Fee Waivers

opment of Orphan Drugs Which of the following initiatives to support Orphan Drugs/Rare Diseases have been planned BUT HAVE NOT YET been put in place in your country? Check any that apply Comment only when you choose an answer.	• Tax Incentives • Public Funding Scheme • Other measures • <u>No measures</u> Comments: No initiatives in place.
3. Measures that support availability of Orphan Drugs to patients: Which of the following initiatives to support Orphan Drugs/Rare Diseases have been planned but HAVE NOT YET been put in place in your country? Check any that apply Comment only when you choose an answer.	• Pre-authorisation • Specific approval procedures • Measures for post marketing authorisation obligations • Accelerated process of pricing • Reimbursement measures • Other measures • <u>None</u> Comments: As for other disease states and where there is a medical need, the compassionate use program can be availed of for rare diseases. Compassionate use is not new in Denmark. No other measures are planned.
Section 18: Social Services and Social Integration	
Question	Answer
Which of the following best describes the existing programme/services* in your country which support the in-	• Specific programmes/facilities exist to support people with rare diseases • <u>Specific actions exist to enable real access for people with rare diseases to general social/disability programmes (i.e. training, guidelines for social workers etc.)</u>

tegration of people with rare diseases into daily life? Choose one of the following answers	Comments: The field of rare diseases is diverse. It is therefore not possible to give one answer to this question. It is possible to roughly divide rare diseases into three groups: There is one group of rare diseases, fx. Spielmeyer – Vogt syndrome, PKU, Rett SYNDROME, Huntington diseases and a range of neuromuscular disorders, with have specialized centre/teams with competence dedicated on diagnose. Then there is one group of rare diseases, which can benefit from other competence areas (e.g. People with albinism can get support from a Communication Centre). Finally there is a group of people with rare diseases who does not have “their own” specialized service, but receives a more general service.
Are there any mechanisms to facilitate multidisciplinary, holistic, continuous care provision? Choose one of the following answers	• Multidisciplinary/Interministerial working group for rare diseases, including representatives from social affairs/services Ministry (or equivalent) • Individual care plans including access to social and support services • Case manager services facilitating coordination of care and transfer of information between care providers • Resource centres for RD - 'one stop shop style' social services for rare diseases. • <u>Others - please indicate in the comments box</u> Comments: In Denmark the current praxis reflects answer one and two.
Are there any specific measures to support the integration of rare diseases' specificities into the national system responsible for assessing a person's level of functioning (disability)? Choose one of the following answers	• Yes • <u>No</u> Comments: This question is difficult to understand. The short answer is: No, there is no specific measures to support the integration of rare diseases' specificities at national level. There is an ambition though at more local level – in the municipalities – to work more in a direction, where each citizen is being described in a holistic way – and the system used to do so, is the WHO-developed system of ICF (International classification of functionality). This way of working has also been integrated in the digital journals in many municipalities called BUBU (children) and VUM (adults).
Please outline any future plans to support social integration of people with RDs (i.e. in progress/development).	It is decided that the National Board of Social Services in collaboration with the National Board of health services will produce a National Guideline (forløbsbeskrivelse) on a group of people with rare diseases in 2016/17. The specific target group has not yet been selected.

Section 19: Other	
Question	Answer
Please provide details of any other RD related achievements in your country since the beginning of 2014.	The Raredis-database is planned to be spread to all the departments of clinical genetics and the economy seems in place. There is an increased focus and action concerning adult patients with rare diseases and also the transition between childhood and adulthood. <i>Conferences</i> • Europlan Conference, January 2015 • Nordic Rarelink Conference on rare diseases in Copenhagen, September 2016. <i>Publications</i> • New mapping of the area for rare disabilities in Scandinavia (2016) (Ny kortlægning af området for sjældne handicap i Skandinavien). (http://socialstyrelsen.dk/nyheder/2016/ny-kortlaegning-af-sjaeldne-handicap-i-skandinavien) • Support and advice in everyday life. A study of social work for people with rare diseases and their relatives. Gold Customer survey 2014 – 2015 (Støtte og rådgivning i hverdagen. En undersøgelse af den sociale indsats overfor borgere med sjældne diagnoser og deres pårørende. Guldkunde undersøgelse 2014 – 2015). (http://viden.sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2014/03/Guldkunde-2015.pdf) • People living with rare handicap (2014) (Mennesker med sjældne handicap). (http://socialstyrelsen.dk/udgivelser/mennesker-med-sjaeldne-handicap) Since 2014 the continuous updating of specifications of rare diseases and the process of making new specifications has been turned over from the National Board of Social Services to The Danish Health Authority.
Please summarise what you see as the main areas of improvement/major successes relating to rare diseases since the beginning of 2014.	In October 2016 an evaluation process concerning the National Strategy has been initiated and this will lead to an action oriented report.

