



Rapport fra EUOPLAN-konference om national strategi for sjældne sygdomme

23. januar 2015



Introduktion

Fredag, d. 23. januar 2015 blev afholdt EUROPLAN-konference om den nationale strategi for sjældne sygdomme.

Konferencen var arrangeret indenfor det europæiske projekt EUROPLAN, der understøtter EU-landenes arbejde omkring sjældne sygdomme og handicap. Program mv. var udviklet af en styregruppe bestående af følgende medlemmer:

- Sjældne Diagnoser: Formand Birthe Holm, FU-medlem Sven Fandrup, direktør Lene Jensen (også EUROPLAN Advisor)
- Centre for Sjældne Sygdomme AUH / RH:
 - Professor, overlæge, dr.med. John Østergaard, overlæge, ph.d. Stense Farholdt
 - Overlæge, dr.med. Hanne Hove, overlæge, dr.med. Allan Meldgaard Lund
- Socialstyrelsen: Faglig konsulent Vibeke Lubanski
- Sundhedsstyrelsen: Overlæge Marianne Jespersen
- Professor, dr.med. Karen Brøndum

I alt deltog ca. 150 fagpersoner fra sundhedsfaglige og socialfaglige miljøer samt politiske beslutningstagere, myndighedspersoner, patientrepræsentanter og andre centrale nationale og europæiske aktører.

Alle konferencens præsentationer samt denne rapport kan findes på Sjældne Diagnosers hjemmeside, se mere her >> http://sjaeldnediagnoser.dk/?page_id=1216

Med venlig hilsen

Sjældne Diagnoser

Blekinge Boulevard 2

DK-2630 Taastrup

Tlf. +45 3314 0010

mail@sjaeldnediagnoser.dk

www.sjaeldnediagnoser.dk



Konferencen var støttet økonomisk af EUROPLAN Project, Socialstyrelsen samt af virksomhederne Genzyme og Alexion

Åbningssession (Kl. 10.00 – 11.30)

Moderator: Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

- 10.00-10.15: Åbning af konferencen, v. formand Bent Hansen, Danske Regioner
- 10.15-10.25: Den europæiske baggrund, v. EUROPLAN Advisor Lene Jensen, Sjældne Diagnoser og Europa Kommissionens repræsentant i Danmark Laurs Nørlund
- 10.25-10.40: Indsatsen for sjældne borgere, v. adm. dir. Else Schmidt, Sundhedsstyrelsen og direktør Knud Aarup, Socialstyrelsen
- 10.40-11.15: En situationsrapport fra Danmark: National strategi, v. overlæge Marianne Jespersen, Sundhedsstyrelsen og Kontorchef Randi Lykou, Socialstyrelsen
- 11.15-11.20: Workshops – løsningernes legeplads, v. Birthe Byskov Holm

Åbningstale

Konferencen blev åbnet af **Bent Hansen**, formand for de Danske Regioner. Bent Hansen tog udgangspunkt i, at selvom sjældne sygdomme er meget forskellige, så har de nogle fællestræk. Komplexiteten giver behov for specialiserede ydelser på tværs af sektorer. Samtidig er der kun lidt viden om de sjældne sygdomme og der er brug for at skabe mere viden og bedre information. Kommunikation, samarbejde og koordination på tværs af sektorer er meget vigtigt i indsatsen for de sjældne.

Bent Hansen påpegede, at sundhedsaftalerne mellem kommuner og regioner er et vigtigt redskab, for at sikre sammenhæng og kvalitet i de sjældne borgeres forløb.

Fremadrettet sætter Danske Regioner spot på Borgernes Sundhedsvæsen – et udspil præsenteres i april 2015. Det handler om at sætte fokus på det, der giver værdi for borgerne og at bringe borgernes ønsker, behov og erfaringer i spil. Det er også vigtigt for de sjældne borgere, hvor det bl.a. handler om at skabe balance mellem det specialiserede og det, der kan foregå andre steder. Den begrænsede viden, der er, skal samles og udvikles. Centrene for Sjældne sygdomme er at finde på højt specialiseret niveau og dér skal de være – og det skal rigtigt mange af de sjældne patienter også. Samtidig skal der være fokus på at maksimere synergi og fælles resultater på tværs.

Bent Hansen sluttede af med at fremhæve, at internationalt samarbejde er vigtigt, når det handler om sjældne sygdomme.

Den europæiske baggrund

EUROPLAN-advisor **Lene Jensen**, Sjældne Diagnoser, præsenterede den europæiske baggrund for arbejdet med sjældne sygdomme. Udgangspunktet er, at fordi der er få patienter og endnu færre fagfolk, er sjældne sygdomme og handicap et oplagt samarbejdsområde i Europa. Lene Jensen præsenterede kort en række nøgledokumenter:

- Forordning om medicin til sjældne sygdomme, 1999, 2000
- Europa Kommissionens meddelelse om sjældne sygdomme – en udfordring for Europa, 2008
- Rådets henstilling om et tiltag vedr. sjældne sygdomme, 2009
- Etablering af EUROPLAN I og II, 2008-11, 2012-2015

- Etablering af EUCERD → CERD, 2010-2013, 2014 -
 - Anbefalinger
 - State of the art-opgørelser
- Udvikling af indikatorer til brug for evaluering af initiativer omkring sjældne sygdomme
- Direktiv om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser, 2011 → 2013
- Joint Actions – en ny er netop på vej!

I præsentationen var alle dokumenter anført med links til original-kilder. Lene Jensen fremhævede Rådets henstilling som en fælles europæisk bestræbelse på at gøre det bedre for de sjældne og redegjorde kort for indholdet – mest væsentlig er opfordringen til at lave nationale planer eller strategier i alle medlemslande. EUROPLAN's 22 kerneindikatorer blev gennemgået og afslutningsvis blev vist en slide med Europa-kortet set med sjældne-briller – en oversigt over i hvor mange lande, der nu findes en sjældne-strategi eller –plan.

Europa Kommissionens repræsentant i Danmark **Laurs Nørlund** bragte herefter en hilsen til konferencen og betonedede vigtigheden af europæisk samarbejde om sjældne sygdomme og handicap. Det handler om at samle erfaring og ekspertise samt om at sprede viden og at have et bredt samarbejde på tværs af landegrænser. Det giver ekstra god mening, når både patienter og ekspertisen er sjælden. Det var hovedgrunden til, at Kommissionen og Ministerrådet i 2008/2009 fandt det naturligt at skabe en europæisk ramme om dette arbejde. 2/3 af medlemslandene har nu fremlagt og vedtaget planer eller strategier.

Laurs Nørlund påpegede, at sjældne sygdomme har fået en særlig plads i direktivet om grænseoverskridende sundhedsydelser, fordi det ikke mindst i behandlingen af sjældne patienter giver stor nytte, at patienter og ekspertise kan mødes over landegrænser. Han udtrykte en forhåbning om en effektiv implementering af direktivet, også i Danmark.

Indsatsen for sjældne borgere

Administrerende direktør for Sundhedsstyrelsen, **Else Smith**, talte dernæst om indsatsen for sjældne borgere. Else Smith konstaterede, at Danmark traditionelt har markeret sig stærkt på området vedr. sjældne sygdomme. Sundhedsstyrelsen er stolt af at have barslet med en national strategi, hvor alle interessenter på sjældne-området har bidraget. Strategien er et godt grundlag for det fremtidige arbejde og samarbejde. For der skal gøres en særlig indsats for patienter med sjældne sygdomme, hvis de skal sikres samme kvalitet og tilbud og indsats som andre.

Else Smith gav tilsagn om, at Sundhedsstyrelsen i de kommende år vil lægge vægt på at varetage sin rolle og sine opgaver på feltet, bl.a. i forhold til specialeplan og rehabilitering. Strategien er ikke en handlingsplan, men den indeholder pejlemærker, fokusområder og anbefalinger, der kan omsættes til konkrete initiativer.

Også direktør for Socialstyrelsen, **Knud Aarup**, adresserede de sjældne borgers situation. Mennesker med sjældne diagnoser har brug for en rehabiliterende indsats, der går på tværs af sektorer. Den store udfordring på det sociale område er, at der mangler viden om hvad der virker. Det kan man se af det vidensnotat, Socialstyrelsen netop har udgivet om sjældne handicap. Socialstyrelsen arbejder for at skabe bedre viden på det sociale område, også inspireret af sundhedsområdet.

Borgere med sjældne handicap har ofte kontakt med flere håndfulde af fagpersoner. At styrke helhedsorienteringen og samarbejdet, også på tværs af sektorer, er et højt prioriteret indsatsområde hos Socialstyrelsen. Omdrejningspunkter i forhold den sociale indsats er viden, koordination, belastning af hele familien og familiernes behov for at møde andre i samme situation. To nye mekanismer i Socialstyrelsen handler bl.a. om sjældne borgeres behov:

- Nyt socialt tilsyn med fokus på kvaliteten i sociale tilbud
- Den Nationale Koordinationsstruktur, der skal sikre eksistensen af de rette tilbud og vidensmiljøer for små målgrupper med behov for højt specialiserede indsatser.

Knud Aarup betonedede også vigtigheden af internationalt samarbejde.

Socialstyrelsen og kommunerne vil samarbejde med brugerorganisationerne om at afprøve relevante mestringstilbud. Patientforeningerne skal fortsat varetage deres opgaver og de frivillige er af uvurderlig værdig. Men der skal også findes nye metoder, og Knud Aarup udtrykte afslutningsvis sine store forventninger til og glæde ved det fremtidige samarbejde med alle interessenter på området.

En situationsrapport fra Danmark

Herefter præsenterede overlæge i Sundhedsstyrelsen Marianne Jespersen samt kontorchef i Socialstyrelsen Randi Lykou indholdet i den danske strategi:

Marianne Jespersen forklarede indledningsvis den danske definition af sjældne sygdomme, som fastholdes i den nationale strategi: Sjældne sygdomme omfatter sjældne, oftest medfødte, arvelige komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, der kræver særlig viden og sagkundskab. Forekomsten er ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, dvs. maksimalt ca. 500-1.000 personer i Danmark. Der skal være et behov for en særligt veltilrettelagt indsats i form af højt specialiseret diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol, der med fordel kan samles 1- 2 steder i sygehusvæsenet. Kriterierne for placering af de højt specialiserede indsatser er sjældenhed, kompleksitet og ressourceforbrug. Der ikke behov for en absolut definitorisk afgrænsning af "sjældne sygdomme" i Danmark, idet der ikke knyttes særlige rettigheder eller lignende hertil.

Herefter gennemgik Marianne Jespersen den nationale strategis anbefalinger på sundhedsområdet. Der er en række udfordringer for sygehusvæsenet, men også nye diagnostiske og behandlingsmæssige udfordringer:

- Henvisning, udredning og koordination: Der er i strategien fokus på at styrke tidligere og rettidig diagnostik, bl.a. ved at sikre mulighed for viderehenvisning direkte fra specialafdeling til andre specialafdelinger i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb, herunder også viderehenvisning af patienter til højere specialiseringsniveau og til andet relevant speciale. Der er fokus på at styrke koordination og samarbejde mellem højt specialiserede funktioner i den diagnostiske proces og Centre for Sjældne Sygdomme har særlig forpligtelse til rådgivning, vejledning og koordinering.
- Multidisciplinært team-samarbejde: Der er behov for en velorganiseret multidisciplinær diagnostik og behandling med udgangspunkt i eksisterende højt specialiserede funktioner. Med udgangspunkt i centrene arbejdes videre med at udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært

teamsamarbejde for både børn og voksne, idet der er særligt behov for at styrke indsatsen for voksne patienter med sjældne og komplekse sygdomme med multiorganinvolvering.

- Børn og voksne sammen: Da komplekse sjældne sygdomme ikke overholder alders-, organ- eller specialegrænser anbefales det, at de voksne patienter også behandles ved centrene eller ved de samme sygehusenheder som børnepatienterne, så patienten sikres kontinuitet og sammenhæng over tid og behandlerne sikres større erfaringsgrundlag, viden og rutine. En hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen sikres ved, at der tidligt tages stilling til hvilket speciale, der skal varetage forløbsansvaret og dette speciale involveres i patientens behandling i god tid før overgang.
- Koordinations- og behandlingsansvar: Der etableres et team, idet ansvar for koordinationen er hos en læge fra centret eller fra det speciale, som forestår udredning og behandling af den enkelte persons dominerende problem. Fagpersoner med anden særlig ekspertise indgår også i det multidisciplinære teamsamarbejde mellem specialfunktionerne f.eks. sygeplejersker, diætister, ergoterapeuter, fysioterapeuter, psykologer, tandlæger og socialrådgivere.
- Ikke nævnt, men ikke glemt: Patienter med en sjælden eller mistænkt sjælden sygdom, medfødt eller genetisk betinget, som ikke er placeret andetsteds i Sundhedsstyrelsens specialevejledninger, kan henvises til et af de to centre. Centrene kan sikre, at patienter vurderes i et multidisciplinært teamsamarbejde ved centerets sygehusmatrikel eller ved viderevisitation til en af de specialespecifikke højt specialiserede funktioner på sygehuset.
- Behandling: Forsøgsvis eksperimentel behandling bør fortsat være muligt i relevante tilfælde. Der bør være opmærksomhed på muligheden af henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet, når der er relevant mulighed herfor. Og ved vurdering af effekten af behandlingsmodaliteter bør lægges vægt på at inddrage en bredde af forskellige videnskabelige metoder og tilgange.
- Genetik: Genetiske undersøgelser bør generelt forudsætte, at der foreligger en relevant klinisk beskrivelse/ udredning af patienten. Der bør overvejes retningslinjer for, i hvilke situationer det er relevant at tilbyde omfattende genetisk undersøgelse til en patient. Det skal vurderes, om der er behov for samling og opgavefordeling af genetiske specialfunktioner, herunder samling af undersøgelse og rådgivning for udvalgte sjældne sygdomme ved færre genetiske afdelinger. Det anbefales videre, at patienter får mulighed for at blive genetisk revurderet efter et passende tidsrum, når det er relevant.
- Lægemidler: Der skal sikres (fortsat) adgang til nødvendige Orphan Medicinal Products (OMP) i Danmark.

Der er brug for vidensopbygning, også i sundhedssektoren:

- Vidensopbygning og rådgivning: I videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser, evt. med udgangspunkt i internationale beskrivelser af "best practice". Almen praksis og sygehusenes hoved- og regionsfunktionsniveauer skal have let adgang til valid og opdateret information vedr. sjældne tilstande og mulighed for kvalificeret rådgivning og sparring fra centrene og de multidisciplinære teams.
- De lægevidenskabelige selskaber opfordres til at vise øget opmærksomhed overfor de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer, i speciallægeuddannelsen, efteruddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv. Selskaberne anbefales videre at øge fokus på rettidig diagnostik og behandling, rehabilitering, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for det enkelte

speciales område. Endvidere anbefales selskaberne at forholde sig til de særlige udfordringer som de "specialehjæmle" sjældne komplekse sygdomme indebærer.

Hvad angår organisering af den rehabiliterende indsats, er der en række udfordringer på tværs af sundhedsvæsenet og socialområdet:

- Der bør fokuseres på sammenhæng i forløb undervejs gennem udredning, behandling, efterforløb, rehabilitering og evt. palliation mellem sundhedsvæsenet- og socialområdet. Der vil ofte være tale om langvarige evt. livslange parallelle forløb.
- Myndighedspersoner, der skal belyse og træffe afgørelse om støtte til borgere med sjældne sygdomme bør så vidt muligt forpligtes til at opsøge relevant viden og anvende denne i sagsbehandlingen.
- Der bør indsamles viden om vellykkede tværfaglige og koordinerede indsatser mellem relevante aktører, herunder muligheden for etablering af nye opgavefordelinger og tværgående samarbejde mv. (f.eks. Spielmeyer-Vogt teamsamarbejdet).
- Sundhedsaftalerne: Er et instrument til at sikre samarbejde mellem regioner og kommuner. Sundhedsaftalen bør omfatte de problemstillinger, som borgere med sjældne sygdomme har ift. sammenhæng og kvalitet i rehabiliteringsindsatsen samt i behandlings- og rehabiliteringsforløb.

Omkring dokumentation, registrering, forskning mv. er bl.a. følgende anbefalinger i strategien:

- Dokumentation: Centrene er forpligtet til at registrere sjældne patienter i den fælles Raredis database og derved sikre udbygning og vedligeholdelse af viden. Databasen har behov for konsolidering. Helt generelt bør, der sikres basis for registreringer af relevante sjældne patientgrupper i registre og kliniske databaser. Herudover bør, der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre mv. med henblik at øge viden om såvel forekomst som kvalitetsparametre for sjældne sygdomme.
- Registrering og sygdomsklassifikation: Systematisk registrering bør gives høj prioritet mhp. kvalitetsovervågning, forskning og udvikling. Der bør anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt. De såkaldte McKusick koder/OMIM-numre bør fortsat anvendes. Samtidig bør udviklingen i Orphakoder følges.
- Større fokus på forskning: Der bør ske prioritering af forskning nationalt og internationalt i behandlingsmiljøerne, f.eks. via flere Ph.d.-forløb. De lægevidenskabelige selskaber, relevante forskningsråd og fonde gøres bekendt med den nationale strategi og perspektiverne i den internationale forskningsmæssige interesse. Forskning bør komme hele vejen rundt om patienten - fra basale molekyllære sygdomsmekanismer til rehabilitering og social indsats.
- Uddannelse: Der bør være mere fokus på sjældne sygdomme i undervisningen på lægestudiet og ved andre sundhedsfaglige uddannelser. Der bør udbydes kurser for almen praksis vedr. sjældne sygdomme f.eks. i relation til Lægedage mv. Udvikling af tværfaglige og evt. tværsektorielle undervisnings- og uddannelses tilbud bør overvejes.

Endvidere er der i strategien fokus på internationalt samarbejde samt på implementering og evaluering:

- Danmark bør, som hidtil, følge med, deltage og præge arbejdet i EU- regi.
- Implementering og evaluering: Strategien skal implementeres før 2018 og der gennemføres evaluering efter 3-5 år (start-år: 2014).

Afslutningsvis påpegede Marianne Jespersen, at der i strategien er i alt 97 anbefalinger med adresse til sundhedsmyndigheder, regioner, kommuner, forskningsfonde, lægevidenskabelige selskaber, faglige organisationer, praktiserende læger, andre fagpersoner, sygehusadministratorer og ledelser, sociale myndigheder, undervisningssektor og forskere, praktikere m.fl. samt til patientorganisationerne.

Herefter gennemgik **Randi Lykov** anbefalingerne på det sociale område. Udgangspunktet er, at "sjældne" er meget forskellige. Kommunerne kan ikke vide noget om alle sjældne – derfor er det særligt vigtigt at kommunerne kan finde viden og trække på specialiseret ekspertise. Den rehabiliterende indsats skal være tværgående, helhedsorienteret og have et livsforløbsperspektiv. Strategiens anbefalinger er bl.a.:

- 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 de kommunale fagpersoner. 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.

Der skal være adgang til let forståelig information om de mange sjældne diagnoser til borgere, pårørende og fagpersoner. Det er af stor vigtighed både i forhold til at kunne indstille sig på udvikling og prognose for dem, der har sygdommen og til planlægning af indsatser. Blandt strategiens anbefalinger er:

- Der skal skabes grobund for tværfaglige vidensmiljøer mhp. at der i sagsbehandlingen er adgang til relevant viden og rådgivning om de sjældne diagnoser og de funktionsevnenedsættelser, som er typiske for de enkelte sygdomme og handicap. Det skal være muligt for kommunerne at trække på god socialfaglig rådgivning og viden, når de skal planlægge rehabiliterende indsatser for borgere med sjældne handicap.
- Diagnosebeskrivelserne skal kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år. Anbefalingen er, at de overføres fra Socialstyrelsen til en platform i et stærkt, bæredygtigt og robust sundhedsfagligt miljø med mulighed for socialfagligt input
- Socialstyrelsen fungerer som videnskilde for kommunerne, idet
 - VISO yder rådgivning til borgere og fagpersoner og kan bistå kommunerne med udredninger
 - Opgaven med at sikre adgang til aktuel socialfaglig viden ligger i kontoret for Kommunikationshandicap, sjældne handicap og specialundervisning.
 - Den Nationale Koordinationsstruktur (DNK) skal følge udviklingen i målgrupper, tilbud og indsatser. DNK skal også sikre det fornødne udbud af tilbud til målgrupper med de mest specialiserede behov, opbygge og formidle viden samt styrke samarbejde på tværs af kommuner og regioner. Det sker gennem monitorering, centrale udmeldinger og vejledende faglige forløbsbeskrivelser. DNK er i løbende dialog med kommuner, regioner, bruger- interesseorganisationer.
- At samarbejde på tværs af landegrænser prioriteres – herunder nordisk og europæisk samarbejde, bl.a. omkring Rarelink, Orphanet og EURORDIS.

Randi Lykou fremhævede, at der er brug for fokus på empowerment, patientuddannelse og patientorganisationer: Mødet med andre i samme situation og/eller med lignende erfaringer kan styrke mestring af egen sygdom. Nogle gange er mestring af egen sygdom samt anerkendelsen af det altafgørende

for effekten af den rehabiliterende tilgang. Ofte er mennesker med sjældne diagnoser eksperter på deres diagnose. Blandt strategiens anbefalinger er:

- At der er 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. Der bør arbejdes henimod, at patienter med sjældne sygdomme kan få mulighed for mere specifik patientuddannelse.
- 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.
- Patientforeninger inddrages i erfaringsopsamling, deltagelse mv.
- Særlige rådgivnings- og støttetilbud på tværs for patienter med sjældne diagnoser og deres pårørende bør udvikles.

Hvad angår registre, kliniske databaser og forskning er der behov for mere viden om/forskning i forhold til sociale indsatser og hvordan kommunerne kan understøtte den bedst mulige rehabilitering til både børn, unge og voksne med sjældne handicap. Blandt strategiens anbefalinger er, at der bl.a. bør være fokus på

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

Alle, der arbejder på det socialfaglige område, bør have en generel viden om, hvordan en rehabiliterende indsats bedst kan tilrettelægges, når det drejer sig om en borger med komplekse behov. Det peger igen tilbage på behovet for adgang til lettilgængelig og forståelig viden og viden om, hvor viden forefindes.

Blandt strategiens anbefalinger er:

- At der udvises særlig opmærksomhed på at videreudvikle specialiseret socialfaglig viden om borgere med sjældne sygdomme og funktionsevnenedsættelser.
- At der er fokus på opkvalificering af medarbejdere på social-, undervisnings og beskæftigelsesområdet, der arbejder med borgere med sjældne diagnoser.
- At der opbygges faglige vidensmiljøer, der kan sikre denne opkvalificering.

Birthe Byskov Holm takkede Marianne Jespersen og Randi Lykou for deres store bidrag til konferencen.

Workshops – løsningernes legeplads

Som optakt til konferencens videre forløb præsenterede **Birthe Byskov Holm** formål og indhold i seks workshops. Formålet med disse workshops er at udvikle konkrete idéer og forslag til at virkeliggøre strategien og bedre indsatsen omkring sjældne borgere. Workshop-Chairs skal have to-tre forslag med tilbage til eftermiddagens plenum, idet alle diskussioner og forslag medtages i den skriftlige afrapportering.

Workshop 1 - 3 (Kl. 11.30 – 13.00)

Workshop 1: Vejen frem for den danske sjældne-politik / den nationale strategi.

Chair og rapporteur: Konst. kontorchef Kirsten Brøndum, Socialstyrelsen – Mette Grentoft, Sjældne Diagnoser.

- Fra strategi til handling, v. direktør Leif Vestergaard, Kræftens Bekæmpelse
- Andre indlæg:
 - Strategiens indhold omkring implementering, monitorering og evaluering med særlig fokus på sundhedsområdet, v. overlæge Marianne Jespersen Sundhedsstyrelsen
 - Strategiens indhold omkring implementering, monitorering og evaluering med særlig fokus på socialområdet, v. kontorchef Randi Lykou, Socialstyrelsen
 - Hvad gør man i andre lande? v. formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

Relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 3, om definition og forekomst
- Kapitel 5, anbefalinger om synlighed i specialeplanen og opmærksomhed i de lægevidenskabelige selskaber
- Hele kapitel 15 om implementering og evaluering

Indledningsvis præsenterede **Chair** Kirsten Brøndum formålet med workshoppen: at udvikle konkrete forslag til den videre indsats på Sjældne-området, hvoraf to skal præsenteres i plenum senere. Også den danske strategis anbefalinger i forhold til implementering og evaluering blev præsenteret:

- Anbefalingerne skal implementeres og integreres i det daglige arbejde med sjældne sygdomme
- Implementering af strategiens anbefalinger inden 2018
- Evaluering tre-fem år efter udarbejdelsen →
- Evalueringen bør munde ud i en kort statusrapport

Chair præsenterede endvidere den danske forståelse af sjældnen sygdom, som den var fremstillet i plenum, og gjorde opmærksom på, at definitionen er mere snæver end den europæiske. Men definitionen er ikke til stor diskussion, da der er bred opbakning til den i Danmark.

Første oplæg kom fra direktør **Leif Vestergaard** (LV), Kræftens Bekæmpelse. Oplægget omhandlede konkrete erfaringer med at omsætte strategier til handling:

Det er i udgangspunktet vigtigt at erkende, at de opstillede anbefalinger har brug for flere aktører. Enkelte personer kan ikke alene gøre anbefalingerne til virkelighed. Det kræver, at alle aktører arbejder sammen og tager sin tørn.

LV påpegede, at Sundhedsstyrelsen og Socialstyrelsen har hver sine faglige traditioner og tænkemåder. I begge styrelser er der engagerede fagpersoner, der gerne vil og de skal hver især bevare deres faglighed, men række hænderne frem. Sundhedsstyrelsen arbejder meget praksis- og videns baseret, hvor Socialstyrelsen arbejder mere erfaringsbaseret. Det er svært at lave et koordinationsarbejde mellem social-

og sundhedssystemerne, men når det lykkes, vil det være til gavn for mange andre patienter også, heriblandt for dem med sjældne kræftdiagnoser.

Det er godt at lede efter viden, men det er værd at huske, at det er svært at skaffe evidens på dette område. Den bedste evidens ligger hos centrene for sjældne sygdomme og så ligger der særdeles vigtig viden spredt rundt hos mange kommunale ansatte. LV påpegede, at der allerede er et viden-netværk, men det skal være mere systematisk, da det hurtigt kan blive indviklet pga. de mange interessenter, der er i spil; kommunen, regionen, store hospitaler, små hospitaler, lægen, pædagogen mv.

LV mente, at nogle af anbefalingerne i den nationale strategi er uspecifikke - de skal foldes ud og præciseres. Her skal aktørerne samarbejde og udvikle en plan for, hvad der skal gøres og hvornår det skal gøres. Der burde nedsættes en arbejdsgruppe, som procesevaluerer og afrapporterer hvert andet år, bl.a. med deltagelse af Socialstyrelsen, Sundhedsstyrelsen, KL, Danske Regioner og Sjældne Diagnoser.

Ydermere bør Sjældne Diagnoser, centrene og VISO udvikle et samarbejde og løse videns-udfordringerne i fællesskab. Det er afgørende vigtigt, at der er adgang til den erfaringsbaserede viden, som findes hos de ansatte i kommunerne.

LV så en stor udfordring i at sætte de sjældne på den politiske dagsorden i kommuner og regioner. Der bør iværksættes en undersøgelse af, om de konkrete tilbud fungerer godt for brugerne. På dette grundlag må sundhedskoordinationsudvalgene vurdere hvilke forandringer, der bør ske. Hver kommune bør overveje hvordan der sættes ledelse på de ledelsessvage områder, som administrerer de kommunale ydelser, uden at svække fagligheden. Det er vigtigt at indse, at der er systemer i social- og sundhedsvæsenet som halter og at de skal udfordres.

LV satte også fokus på svage patienter i relation til træge parter (parter, der ikke er indstillet på at følge nationale/regionale anbefalinger) med et forslag om, at centrene skal kunne hjælpe med at påklage svigt i det kommunale og regionale social- og sundhedsvæsen. Det er urimeligt, at det er borgeren selv der har ansvaret for det. LV foreslog, at Socialstyrelsen skal have et særligt ansvar for at gennemgå klagerne til ankestyrelsen på sjældne-området, sådan at man bliver klogere på området. Ligeledes skal Sundhedsstyrelsen have en forpligtigelse til at undersøge klager til patientombuddet op sjældne-området, så man ved hvor systemerne halter.

Herefter præsenterede overlæge **Marianne Jespersen** (MJ) fra Sundhedsstyrelsen strategiens indhold omkring implementering, monitorering og evaluering med særlig fokus på sundhedsområdet. Den nationale strategi for sjældne sygdomme skal implementeres inden 2018 og der skal udarbejdes en evaluering efter 3-5 år fra udgivelsen - denne skal tilpasses Specialeplanens kadence og Socialstyrelsens arbejde med Den Nationale Koordinationsstruktur. Der kan ikke sættes et endeligt punktum ved mange af anbefalingerne, der er snarere tale om et kontinuerligt arbejde. Det er vores allesammens strategi og vi skal derfor tage anbefalinger til os og på os.

Med den danske specialeplanlægningen har man fastlagt funktionerne på højt specialiseret niveau og i forbindelse med revision af specialeplanen er det naturligt også at kigge på sjældne-området. MJ præsenterede redskaberne for arbejdet med specialeplanlægningen: Monitorering, statusrapporter,

diverse rutinemæssige statistikker, opgørelser fra kliniske databaser og patienttilfredshedsundersøgelse, hvor noget godt må være specifikt målrettet nogle sjældne. Her har Sjældne Diagnoser været fremragende til at få samlet data og leveret et materiale, der har gjort Sundhedsstyrelsen klogere på det felt.

MJ redegjorde videre for, at Sundhedsvæsenet står overfor en spændende udfordring med etableringen af European Reference Network (ERN), hvor Centres of Expertise (CoE) samarbejder internationalt. Men hvorledes det europæiske arbejde skal struktureres, er stadig i EU's støbeske.

Afslutningsvis påpegede MJ, at når strategiens anbefalinger skal realiseres, så skal der trækkes på de stærke spillere: Kræftens Bekæmpelse, Sjældne Diagnoser, Lægevidenskabelige Selskaber, Forskningsrådene og Forskningsfondene osv. Hvis man i disse regler sammensætter et lille udvalg, som har til opgave at kigge specifikt på de sjældne, så kan det fungere som en spydspids til noget som kan komme flere til gavn. Sundhedsstyrelsen skal nok skal gøre sin del af arbejdet, inden for de rammer styrelsen har, og ud fra dét, den har lovet.

Dernæst præsenterede kontorchef **Randi Lykou** (RL) fra Socialstyrelsen strategiens indhold omkring implementering, monitorering og evaluering med særlig fokus på socialområdet. Implementering i 2018 er en kort frist, men Socialstyrelsen er klar til at smøge ærmerne op og er allerede godt i gang via Den Nationale Koordinationsstruktur, DNK.

RL fortalte om DNK, der skal:

- Følge udviklingen i målgrupper, tilbud og indsatser.
- Sikre det fornødne udbud af tilbud til målgrupper med de mest specialiserede behov.
- Opbygge og formidle viden.
- Styrke samarbejde på tværs af kommuner og regioner.

Hvordan gør DNK dette?

- Monitorering – opbygning af database over målgrupper.
- Centrale udmeldinger: udmelde målgrupper/indsatser.
- Vejledende faglige forløbsbeskrivelser.
- Løbende dialog med kommuner, regioner, bruger- og interesseorganisationer.

Socialstyrelsen/DNK kan ikke lave forløbsbeskrivelser for alle 800 sjældne diagnoser. Socialstyrelsen laver forløbsbeskrivelser for de grupper med en vis volumen, hvor VISO har svært ved at håndtere enkeltsagerne. RL berettede, at Socialstyrelsen tilfører kommunerne socialfaglig viden til at håndtere de sjældne borgere både gennem et nyt vidensnotat, gennem VISO og gennem mestringprogrammer.

RL fortalte også om diagnosebeskrivelserne, der skal give adgang til let forståelig information om de mange sjældne diagnoser til borgere, pårørende og fagpersoner. Det er af stor vigtighed både i forhold til at kunne indstille sig på udvikling/prognose for dem, der har sygdommen, og til planlægning af indsatser. Derfor skal diagnosebeskrivelserne kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år og gerne i et samarbejde på tværs af landegrænser.

RL påpegede afslutningsvis, at Socialstyrelsen vil i dialog med Kommunernes Landsforening med henblik på at få omsat anbefalingerne fra den nationale strategi. Ankestyrelsen har på nuværende tidspunkt iværksat et initiativ med praksisundersøgelser i form af stikprøver af kommunernes sagsbehandling, set i forhold til klagesager på det sociale område.

Sidste oplægsholder var formand for Sjældne Diagnoser **Birthe Byskov Holm (BBH)**, der fortalte om hvad der gøres i andre lande. BBH fremførte, at Danmark er et af de sidste lande i EU, der har fået en national strategi for sjældne sygdomme og således afholder en af de sidste EUROPLAN konferencer. Ideen bag EUROPLAN er, at vi skal lære af hinanden. Vi skal trække på best practice erfaringer fra de andre lande, men så langt er arbejdet med EUROPLAN endnu ikke kommet.

BBH påpegede, at den danske strategi er en faglig strategi. I nogle andre lande er det en politisk strategi. Dette kan have betydning i forhold til økonomisk ressource prioritering. Dette er eksempler på hvordan man har grebet arbejdet med national strategi eller plan an i andre lande:

- I Irland blev strategien præsenteret af ministeren for området.
- I Finland har man i kølvandet på den nationale strategi nedsat en arbejdsgruppe, der skal lave specifikke handlingsplaner for de enkelte områder for at sikre fremdrift.
- I Frankrig er der lavet konkrete, økonomiske prioriteringer.
- I Belgien har strategien fået et selvstændigt budget.
- I Tyskland er der afsat seed money til formålet.

Afslutningsvis fremsatte BBH et konkret forslag, som bunder i Sjældne Diagnosers bekymring om hvorledes den nationale strategi implementeres. Der er meget der skal koordineres, der er mange tråde der skal bindes sammen for at koble virkeligheden til skrivebordsarbejdet. Der bør derfor dannes et nationalt forum for sjældne sygdomme og handicap/en mekanisme til at samle trådene. Et sådant forum vil også kunne bidrage til Sundhedsstyrelsens årlige arbejde med at indsamle oplysninger til CERD-publikationen "State of the art", europæiske indikatorer for strategien og dens resultater mv.

Herefter åbnede **Chair** op for, at deltagerne i workshoppen kunne give deres meninger til kende og komme med forslag til den videre indsats. En række synspunkter kom på banen:

- Den sundhedsfaglige indsats er mange steder styret af ganske få ildsjæle. Det fungerer overraskende godt, men der mangler ledelsesorganisation og ledelsesinvolvering for at få det til at lykkes.
- Fra lægefagligt hold blev endvidere efterlyst diagnosekoder med henblik på at registrere patienterne rigtigt. I andre lande følger en pose penge med patienterne, det gør der ikke altid i Danmark.
- Set fra patientside er der meget langt fra formiddagens åbningstaler til virkeligheden. Patientforeninger lægger mange frivillige kræfter i arbejdet for patienter med sjældne diagnoser. Patienterne skal medtænkes i arbejdet med den nationale strategi for at kvalificere det.
- Når man har en sjælden sygdom er det ofte brugeren selv, der skal bringe sin sag rundt i hele systemet. Det opleves som et konkret problem at skulle finde ud af hvor sagen skal afleveres.
- I Sverige findes et kompetencecenter for sjældne sygdomme og handicap, Aagrenska. Her tilbydes kurser, rådgivning og information. Centret rummer også Den svenske Nationale Funktion, der har

ansvar for at samarbejde, koordinere og sprede information omkring sjældne sygdomme og handicap. I Danmark er der ikke noget tilsvarende, men det er der brug for. Den svenske model bør eksporteres til Danmark. Og i Sverige har man i øvrigt gode erfaringer med sjældne-deltagelse i folkemøder, hvor patienter møder politikere og gør opmærksom på problematikkerne.

- Fra flere sider var der opbakning til at danne et nationalt forum. Fra patientside kom et konkret forslag om, at anbefalingerne fra den nationale strategi kan omdannes til en tjekliste og bruges i arbejdet med implementeringen. Fra kommunalt hold blev også givet opbakning til idéen om et nationalt forum og det blev påpeget, at alle fagligheder skal sættes i spil. Endelig blev Rådet for sjældne sygdomme foreslået som en platform.
- Fra patientside blev efterlyst mere vidensindsamling og formidling, især i forhold til kommunerne.
- Fra patientside blev endvidere foreslået, at der tilføjes økonomiske ressourcer til sjældne-området og der etableres en sjældne-pakke med diagnostik og velkoordinerede forløb på tværs af social- og sundhedssystemerne, inspireret af kræft-området.
- Fra regionalt hold blev påpeget, at anbefalinger har forskellig status i hhv. social- og sundhedsvæsenet. I sundhedssektoren opfatter man anbefalinger som et direkte arbejdsredskab, hvor de i socialektoren ikke har samme håndfaste status.

LV understregede vigtigheden af, at anbefalingerne i den nationale strategi omsættes til konkrete handlinger. Systemer skal tale sammen og gerne inden det er for sent. LV foreslog igangsættelse af et nationalt sjældne-forum. Der skal være nogle nationale initiativer, der skal følges op på og der skal være opmærksomhed på at få opgaverne løst. Der spildes penge på, at tingene ikke virker.

BBH opsummerede, at der i workshoppen er fremkommet flere overordnede eksempler og enkelte forslag til det videre arbejde med den nationale strategi for sjældne sygdomme. Sjældne Diagnoser har fra sit repræsentantskab og øvrige arbejde mange ideer. Der er allerede sket mange ting på sjældne-området, men der skal ske meget mere. Det er alles ansvar, at vi kommer videre og det kommer ikke til at gå af sig selv. Alle interessenter skal arbejde sammen.

Afslutningsvis takkede **Chair** de mange oplægs- og indlægsholdere for deres bidrag.

Workshop 2: Information og uddannelse om sjældne sygdomme

Chair og rapporteur: Direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

- Hvordan ser vidensarenaen ud på sjældne-området – en forskers møde med den sjældne videns udfordring, v. programleder Leif Olsen, KORA
- Andre indlæg:
 - Hvor er indgangen til viden? v. Holger Bang-Møller, forælder til barn med sjælden diagnose
 - Hvilken viden/information skal være tilgængelig for læger, så de får øje på det sjældne? v. formand Lars G. Johansen, Dansk Selskab for Almen Medicin
 - Hvem i social- og sundhedssektoren skal uddannes til at kunne varetage opgaven om de sjældne? v. institutleder Lykke Jensen, Professionshøjskolen Metropol
 - De højt specialiserede vidensleverandører – hvad skal der til i dagligdagen og uddannelsesmæssigt? v. overlæge, ph.d. Stense Farholt, CSS AUH

Relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 10 (information)
- Kapitel 13 (uddannelse og kompetenceudvikling)
- Afsnit 4.6 (almen praksis og sjældne sygdomme)

Som indledning præsenterede **Chair** Lene Jensen fra Sjældne Diagnoser de afsnit i EUROPLAN guidelines og EU-henstillingen, der knytter sig til workshopens temaer. Også den danske strategis anbefalinger på området blev præsenteret:

Information og viden:

- Diagnosebeskrivelserne: bør kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år – forankres i et stærkt, bæredygtigt og robust sundhedsfagligt miljø med mulighed for socialfagligt input.
- Almen praksis og sygehuse: let adgang til valid og opdateret information og mulighed for rådgivning fra centrene og andre relevante miljøer.

Uddannelse:

- Særlig opmærksomhed på sjældne sygdomme i sundhedsfaglige uddannelser.
- Udvikling af tværfaglige og evt. tværsektorielle undervisnings- og uddannelses tilbud bør overvejes.
- Kurser for almen praksis, f.eks. ved Lægedage.
- Øget opmærksomhed overfor de særlige sjældne-udfordringer, f.eks. i relation til speciallægeuddannelsen, efteruddannelse, kvalitetsudvikling mv.

Første oplæg kom fra Programme Manager **Leif Olsen** (LO) fra forskningsinstituttet KORA omhandlende de forskellige videns arenaer omkring sjældne sygdomme og handicap. Udgangspunktet er, at mennesker skal finde frem til at leve bedst muligt med sjældne og ofte sammensatte sygdomme, diagnoser, funktionsnedsættelser og handicap. Det kræver gode strukturelle og processuelle svar på udfordringer i forhold til bl.a. viden og koordination i praksis på tværs af faggrupper og sektorer.

Den aktuelle tænkning er, at der skal finde en koordinationsindsats sted for den sjældne familie, idet der er en lang række aktører rundt om familien. Og denne indsats er for indeværende mangelfuld og patienterne står ofte selv med det fulde ansvar. LO påpegede det hensigtsmæssige i, at tænkningen i stedet drejes til at se familien som en part i koordinationsindsatsen, da det er patienten/de pårørende, der skal formulere deres problemer. Deres ressourcer, viden og kompetencer skal bringes i spil i forhold til løsningen. Overbelastning af familien skal forebygges. Samtidig skal etableres klare og fælles mål for indsatsen.

Det er næppe realistisk med én koordinationsmodel for alle, ligesom den enkelte families behov kan ændre sig over tid. Der er forskellige veje til bedre koordination og deling af viden. Og når den videre indsats på området tilrettelægges, er det endvidere vigtigt både at møde behovene på kort sigt og at udvikle indsatser, der på længere sigt kan påvirke både strukturer og processer i ønsket retning.

Herefter præsenterede **Holger Bang-Møller** (HBM), far til et barn med Albrights Hereditære Osteodystrofi med Pseudohypoparathyreoidisme, familiens dagligdag med fokus på jagten på viden. Diagnosen er kendetegnet af en voldsom flerhed af alvorlige problemstillinger og familien har kontakt til et meget stort antal instanser og aktører: Leverandører, speciallæger og andre. På ét år har der været kontakt til 38

instanser – og nogle af instanserne dækker over et større antal personer. Familien agerer videns kilde for rigtigt mange af instanserne og familien skaffer sig viden gennem internettet og enkelte lægefaglige kontakter. Mangel på viden har bl.a. ført til fejlbehandling, livstruende situationer og et voldsomt ubehag for patienten.

HBM påpegede behovet for en samlet database, hvor både sagsbehandlere, læger og forældre kan hente viden om diagnosen og livet med den. Mangfoldigheden indenfor den enkelte diagnose skal afspejles. Databasen skal være et redskab til at forbedre kvaliteten i både den lægefaglige og den socialfaglige indsats. Samtidig skal patienter og pårørende kunne finde oplysninger, som gør det nemmere at håndtere dagligdagen.

Lars G. Johansen (LGJ), formand for de praktiserende læger (DSAM), gav dernæst sit bud på, hvad der skal til for at de praktiserende læger bliver mere opmærksomme på de sjældne. Udgangspunktet er, at den praktiserende læge er fagperson for den samme patient over lang tid og at man ser de sjældne patienter for andre problemstillinger end dem, der er knyttet til den sjældne diagnose. Man er ekspert i den enkelte patient, ikke i den enkelte sygdom.

LGJ påpegede, at de praktiserende lægers rolle fylder meget lidt i strategien og at dette er kritisabelt. Han pegede på en række nødvendige initiativer:

- Efteruddannelse.
- Præcis og opdateret information – f.eks. gennem en forankring af diagnosebeskrivelserne på sundhed.dk. Her søger praktiserende læger i forvejen megen af deres information.
- Ét sted med ét telefonnummer, hvor man kan henvende sig om det lægefaglige og få information om, hvordan man kommer videre med det socialfaglige.

Herud over bør der systematisk afsættes flere penge til forskning og videns- samt erfaringsopsamling.

Herefter blev fokus rettet mod hvem i social- og sundhedssektoren, der skal uddannes til at kunne varetage opgaverne omkring de sjældne. Instituttleder **Lykke Jensen** (LyJ) fra Professionshøjskolen Metropol fremførte, at ingen skal uddannes i 800 sjældne diagnoser, men alle skal uddannes til at varetage de behov, som 50.000 danskere med sjældne sygdomme og handicap har. Det vigtige er ikke diagnosen, men det menneske, der er uden om dem. De har almindelige behov, som kræver en særlig indsats.

Det kræver uddannelse og efteruddannelse. Der er brug for en rambuk til at ophæve forskellene mellem social og sundhed. Der skal undervises i tværfaglighed og i hvad det vil sige at brugeren er i centrum. Evidenstankegangen skal udfordres: Alle parter skal have adgang til specialviden – men værdiskabelse sker først, når viden omsættes til handling gennem samarbejde og mod til at indføre en radikal inklusion. Endelig skal der sættes fokus på samspillet mellem professionernes sygdomsmanagement og brugernes management af professionel viden.

Sidste oplægsholder var overlæge, ph.d. **Stense Farholt** (SF) fra Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital. Udgangspunktet er, at de højt specialiserede møder mange sjældne – det gør det almene niveau ikke. Derfor er samspil nødvendigt.

CSS skal være fagligt opdateret på det nicheområde, man har, og skal informere, samarbejde, uddanne, kommunikere og erhverve ny viden – og se patienterne. CSS's viden kommer fra patienterne, fra forskning, fra internationale kontakter og litteratur, videns databaser, registre mv. CSS er ikke eksperter i 800 sjældne sygdomme og kan heller ikke uddanne andre til at blive det. Men man kan uddannes i måden at tænke og arbejde på, så man kommer hele vejen rundt om den sjældne patient. Sjældenhed kræver vidensdeling, samarbejde og fagligt netværk.

SF påpegede en række områder, hvor der bør sættes ind med en skærpet indsats:

- Øge bevidsthed via uddannelse og efteruddannelse (medicinstudiet, speciallægeuddannelserne, andre fag).
- Diagnosebeskrivelser og retningslinjer på dansk, gerne forankret på Sundhed.dk – der skal være nem adgang til viden, der opdateres og der skal være en énstregen ind- og adgang hertil.
- Forskning og registrering.

Herefter åbnede Chair op for, at deltagerne i workshoppen kunne give deres meninger til kende og komme med forslag til den videre indsats:

Flere indlægholdere fra både patientside og lægefaglig side bakkede op omkring en opprioritering af diagnosebeskrivelserne og en forankring på sundhed.dk (Lægehåndbogen og Patienthåndbogen). Det blev oplyst, at Socialstyrelsen netop er i en udbudsproces i forhold til at udsluse diagnosebeskrivelserne til forankring andetsteds end i Socialstyrelsen.

Fra både patientside og lægefaglig side blev endvidere påpeget, at der faktisk eksisterer ganske meget viden, evidens og forskning, så det er vigtigt at komme videre med informationsindsatsen. Men vi ved ikke alt – og der er også brug for ny viden.

Fra lægefaglig side blev påpeget, at genetikerne har kompetencer til at være tovholdere og at de gerne melder sig på banen. Det blev også påpeget, at det interdisciplinære ikke må hindre specialiseringen. Det er endvidere vigtigt at huske på, at nogle sjældne patienter også har kognitive vanskeligheder

Fra patientside blev efterlyst konkrete tiltag i forhold til hvordan social- og sundhedsvæsen kommer til at fungere bedre sammen. Fra socialfaglig side blev det påpeget, at de kommunale sagsbehandlere ofte ikke stoler på den viden, de bliver forelagt. Der mangler tillid.

LyJ fortalte, at man på Metropol har nedbrudt siloer, bl.a. ved at tilbyde efteruddannelse på hold, hvor der både deltager fagfolk fra sundhedssektoren og fra det sociale område. Der er også en proces i gang for at digitalisere uddannelsen og gøre vidensdeling nemmere.

LO tilsluttede sig synspunktet om, at der er viden nok til at handle nu. På kræftområdet er skabt en énstregen indgang til videns ressourcer, så det kan lade sig gøre.

Fra patientside blev bakket op om, at indsatsen for at uddanne fagpersonale er meget vigtig. Eksperterne skal lære at samarbejde og arbejde tværfagligt, med respekt for hinandens viden og domæner.

Patientforeningerne skal tænkes ind som en vigtig videns ressource i forhold til at leve livet med sjælden sygdom. Sjældne Diagnoser kan være "hat for de sjældne" – en indgang til viden. **Chair** supplerede ved at påpege, at der omkring f.eks. diagnosebeskrivelserne bliver brug for en redaktions- eller styregruppe, hvor også patienterne repræsenteres.

Det blev fortalt, at der på RehabiliteringsCenter for Muskelsvind forskes i hvordan man kan fortælle patienternes historie, så de kan føle sig genkendt. Der er et enormt behov herfor i forhold til at få fagfolk til at forstå, hvordan det egentlig er at skulle håndtere disse sygdomme.

Der blev videre orienteret om, at Socialstyrelsen er i gang med et 4-årig satspuljeprosjekt omkring mestring for familier med et handicappet barn. Det er bl.a. ambitionen at afprøve, om mestringskurser mv. kan laves i samarbejde mellem patientforeninger og kommuner.

LyJ stod til lyd for, at uddannelserne af fagpersoner ikke er gode nok – der mangler bl.a. fokus på mestring og rehabilitering.

HBM mente, at det er godt med patientforeninger – men vi må ikke glemme alle dem, der er så sjældne, at de ikke har en forening til rådighed. De har også brug for at møde andre og for at komme på kursus.

Afslutningsvis takkede **Chair** de mange oplægs- og indlægsholdere for deres bidrag.

Workshop 3: Forskning i sjældne sygdomme og handicap

Chair og rapporteur: Professor Karen Brøndum Nielsen - Søren Lildal, Apert-foreningen.

- Udfordringer for den sjældne forskning, v. professor Ebba Nexø
- Andre indlæg:
 - Forskningsrådenes praksis, v. professor Troels Staehelin Jensen, repræsentant for Det Frie Forskningsråd, Sundhed og Sygdom
 - Dansk deltagelse i international forskning – hvad skal der til? v. overlæge, dr.med. Allan Meldgaard Lund, CSS/CMS RH
 - At finde patienterne, v. overlæge, dr.med. Hanne Hove, CSS RH

Sjældne borgeres forskningspolitiske dagsorden, v. næstformand Liselotte Wesley Andersen, Sjældne Diagnoser

Relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 12 – databaser, register, kodificering, forskning
- Afsnit 3.2.1 – forekomst i ift. tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets indsats

Som indledning præsenterede **Chair** Karen Brøndum Nielsen de afsnit i EUROPLAN Guidelines og EU-henstillingen, der knytter sig til workshoppens temaer. Også den danske strategis anbefalinger på området blev præsenteret:

Fokus på forskning:

- Større fokus på forskning i sjældne sygdomme, nationalt og internationalt, bl.a. via flere Ph.d.-forløb.
- Gøre de lægevidenskabelige selskaber og relevante forskningsråd bekendt med den nationale strategi og intentionerne, bl.a. mhp. at fremme dansk og international forskning på området.
- Der er brug for forskning hele vejen rundt om patienten, naturhistorie, sundhedstjenesteforskning, biologi.

Registre, databaser:

- Udbygning og konsolidering af Raredis-databasen.
- Sikre basis for registreringer af sjældne patientgrupper i registre og kliniske databaser, også mhp. kvalitetsovervågning.
- Bedre overblik over eksisterende databaser, biobanker og registre.

Klassifikation, diagnosekoder:

- Anvendelse af præcis og ensartet diagnoseklassifikation, f.eks. Omim numre.

Det første oplæg kom fra Professor **Ebba Nexø** (EN), som talte om udfordringer for den sjældne forskning. EN havde valgt at udvide emnet til også at omfatte *muligheder* for den sjældne forskning. Den nationale strategi skaber vældig gode rammebetingelser. Det vigtigt er, at strategien bliver realiseret.

Sjældne-forskningen er en lille delmængde af den samlede sundhedsforskning, som består af tre parter: patienten, forskeren og samfundet. Der er flere udfordringer at tage fat på: hvordan får man forskerne til at interessere sig for det meget sjældne, hvordan får man vægtige resultater med få patienter, og hvordan får man medicinalindustrien til at interessere sig for at lave medicin som måske kan gavne, men som ikke nødvendigvis har det helt store indtjeningspotentiale. Mulighederne på området er imidlertid også mange, f.eks. stærke patientforeninger, hvor både patient og netværk har vilje og evne til at deltage i forskningsprojekter, også som partnere.

På sjældne-området er kun få forskningsmiljøer og få veje, hvor en ung forsker kan se sig selv i en slutstilling. Men mulighederne er også mange: man kan forske i og forstå sammenhænge og forske i det helt basale og op til det helt praksisnære. Man har ligeledes en unik mulighed for at opnå en solid patientinddragelse i forskningen og der er mange internationale perspektiver. Skal man for alvor udnytte det potentiale, der er, skal man rekruttere og fastholde talentfulde forskere - ildsjæle, som kan holde fokus. En mulighed er at rekruttere en international topforsker, som kan løfte et område og tiltrække de unge, som skal forske. Det er ikke gjort med et par Ph.d'er alene – der skal rekrutteres og fastholdes unge forskere i længere forløb.

EN påpegede, at der fra samfundets side er større opmærksomhed på at forskning er vigtig – både af hensyn til nationaløkonomien og til medicinalindustrien, men også fordi man ønsker sig et forskningsbaseret sundhedsvæsen. Samfundet ønsker, at der skabes gode rammebetingelser for, at

forskningen kan iværksættes. Man ser det i sygehusenes organisation – f.eks. i specialeplanen, hvor man bestræber sig på at samle de specialiserede behandlinger. Forskning er fastslået som en del af arbejdet i sundhedsvæsenet.

Infrastruktur som databaser og biobanker er vigtige. På sjældne-området er især biobankerne enormt vigtige. Med dem vil man kunne afprøve forskningsmæssige hypoteser hurtigt, uden at skulle afvente årtiers patienttilgange. Men vi kan ikke forske i alle sjældne sygdomme i Danmark – fokusering er nødvendig og der skal være mekanismer til at tiltrække og omsætte international viden.

Sjældne-området kan i nogle sammenhænge bruges som model for hvordan man håndterer patienter i andre sammenhænge. Små grupper gør det ”nemmere” at afprøve modeller for sammenhænge mellem forskning og behandling.

EN påpegede, at uden ressourcer går det ikke. Det vigtigste er, at folk der arbejder indenfor området gør sig klart, at de skal finde midler på lige fod med alle andre. Vi skal konkurrere på kvalitet og vi skal kunne påvise, at forskningen ikke bare løser et konkret problem for en lille gruppe, men at den også adresserer mere generelle problemer. Og EN understregede igen, at man skal have blik for de internationale muligheder – for hvis de benyttes, vil man kunne øge indsatsen, så den samlet bliver større end antallet af patienter egentlig lægger op til.

Det næste indlæg blev givet af Professor **Troels Staehelin Jensen** (TSJ), som fortalte om forskningsrådendes praksis. Han gjorde opmærksom på, at han i forskningsrådsmæssig sammenhæng repræsenterer ”Sundhed og Sygdom”, men sjældnes problemstillinger kan sagtens høre hjemme i flere af forskningsrådene.

TSJ gav en faktuel gennemgang af Det Frie Forskningsråd: dets opdeling i forskellige forskningsområder og omfanget af de midler, som er hhv. søgt og bevilliget. Ca. 20 % af ansøgningerne imødekommes og kriteriet for bevilling er udelukkende kvalitet. Emnerne strækker sig fra det basale til det kliniske og til det sociale område. Der bliver ikke taget særlige hensyn til nogen sygdomsgrupper. Der er mange forskellige typer af midler, som udbydes og uddeles. Mest interessante for sjældne-området er nok ”Projekt 1” og ”Projekt 2” (beløbsrammer op til hhv. 1,8 mio.kr. og 4,5 mio.kr.) Herudover er der et program for delestillinger, hvor man forsker på ”deltid” samtidig med, at man passer sin klinik.

Afslutningsvist nævnte TSJ, at forskningsrådene er opmærksomme på sjældne-området. Man kan dog ikke prioritere det, da dette ikke ligger indenfor Forskningsrådets mandat.

Chair spurgte til, om det strategiske forskningsråd ikke kan støtte udvalgte områder? **TSJ** svarede, at sådan har det været, men denne funktion er nu placeret i Innovationsfonden. Chair påpegede, at der i EU er ”Eranet”, der bl.a. har et indsatsområde, der hedder ”Rare Disease Research”. Medlemslandene skal bidrage for, at landets forskere kan søge midler, men det gør Danmark ikke.

Det næste indlæg blev givet af overlæge, dr.med. **Allan Melgaard Lund** (AML), som fortalte om dansk deltagelse i international forskning. AML påpegede indledningsvis, at de mange barrierer omkring få patienter, manglende diagnoser, manglende homogenitet i patientgruppen mv. kan overkommes ved at

arbejde internationalt. Det kan være i form af EU-finansierede konsortier eller samarbejde mellem europæiske universiteter – med eller uden medicinalindustri. Eller det kan være europæiske netværk, hvor man opbygger videns databaser. Der findes gode eksempler på, at vi i Danmark deltager i alt dette. Ifølge EUCERDs "State of the Art"-publikation var der i 2013 30 EU-forskningsprojekter med dansk deltagelse og 40-50 % af publikationerne var fra danske forfattere. Der var den samme procentfordeling på hyppige og sjældne sygdomme. Man kunne, måske forvente at de sjældne var højere repræsenteret og indsatsen kunne øges. Udgangspunktet er godt: gode patientregistre, CPR-systemet, biobanker, godt samarbejde med patientorganisationer, industri m.v.

AML pegede på, at der skal endnu mere til. Allerførst bør vi skabe et overblik over, hvad der rent faktisk forskes i nationalt og hvor vi især udmærker os. Herefter bør vi lægge en strategi, for vi kan ikke favne det hele. De gode databaser og registre skal udbygges og synliggøres internationalt. Samarbejdet mellem universitetsmiljøerne og medicinalindustrien skal styrkes. Danmark er et godt land for lægemiddelafrøvning, men vi mangler flere og bedre afprøvningsfaciliteter. Det mangler især på det pædiatriske område.

AML påpegede videre, at det er vigtigt at udbygge samarbejder med patientorganisationer både nationalt og internationalt – både for at rekruttere deltagere, men også for at få input til forskningsprojekter, herunder udvælgelse af end-points til f.eks. lægemiddelafrøvninger.

I forhold til EU, så er europæisk samarbejde på forskningsområdet nævnt i den nationale strategi, men indsatsen bør styrkes konkret. AML efterlyste måder til at håndtere den omfattende administrative indsats, der er forbundet med især EU-ansøgninger. Meget af den europæiske forskning, der kommer til at foregå i de kommende år, vil udspringe af de europæiske referencenetværk, der er under etablering, og som man kan ansøge om at blive en del af. Derfor skal de danske centre have ressourcer til at indgå i disse netværk. Der er også brug for flere øremærkede offentlige midler til sjældne-forskningen.

Herefter blev ordet givet til overlæge, dr.med. **Hanne Hove** (HH), som talte om at finde patienterne til at indgå i forskning. Det burde være nemt, men når man bliver tilset i systemet, så bliver man registreret under ICD10 koder. De sjældne sygdomme har meget ofte ikke nogen specifik ICD10 kode, hvorfor de bliver registreret under en generel kode. Når man senere forsøger at genfinde dem, vil mange uvægerligt "blive tabt". En anden udfordring er, at der i takt med ny viden hele tiden opstår nye diagnoser.

Vi har derfor brug for et diagnosesystem, som opdateres hele tiden. Det findes, men de bruges bare ikke. Når vi kontaktes fra internationalt hold, skal vi på kort tid kunne finde sjældne patienter på baggrund af sammensætningen af specifik diagnose, alder, køn mv. Derfor har vi brug for databaser, hvor der registreres meget specifikt. Vi har også brug for databaser for at kunne lave opfølgning på kvalitet og *best practice*, som igen skal lede til den bedst mulige behandling.

HH påpegede, at sjældne-området er karakteriseret ved, at mange ildsjæle har lavet registre for deres patienter på bestemte sygdomsområder. Det er imidlertid "ø-systemer", som lever uafhængige liv, og hvor datakvaliteten måske ikke altid er optimal. Der bør dannes et overblik over databaserne på sjældne-området. De kan måske lægges ind under Raredis, den nordiske database for sjældne sygdomme, og i

processen kan data kvalitetssikres. Målet må være, at de samles i nationale databaser for det sjældne, hvor vi kan forløbsregistrere.

Der bør være en forpligtelse for centrene til at styrke forskningen, at foretage løbende registrering og sikre kvalitetsudvikling af behandlingerne for de sjældne. Det er ikke så svært at finde de sjældne blandt de almindelige – vi skal bare bruge de rigtige systemer.

Sidste oplæg blev givet af **Liselotte Wesley Andersen (LWA)**, der talte om sjældne borgeres forskningspolitiske dagsorden:

Patienterne ønsker øget fokus på forskning i sjældne sygdomme for at få udviklet morgendagens behandlinger. Øget forskning giver adgang til at deltage i flere kliniske forsøg, som igen fører til, at patienterne får tilbudt behandlinger tidligere end ellers. Det vil skabe mere viden og det vil også bidrage til forståelsen af mere hyppigt forekommende sygdomme. Tuberøs Sclerose er et godt eksempel. Det er kræft-relateret, og man identificeret de to gener som udløser Tuberøs Sclerose. Pludselig gav det stort fokus fra kræftforskningen. Så der er gode eksempler på, at viden går fra det sjældne til det mere udbredte.

LWA foreslog, at der afsættes forskningsmidler til at støtte forskning specifikt i de sjældne sygdomme. Det kan måske være via Innovationsfonden. Databaser og registre skal styrkes, fordi de jo netop er en forudsætning for at dansk deltagelse i internationale forskningsprojekter, hvilket grundet sjældenheden er helt nødvendigt.

Patienterne ønsker, at viden overførsel og kontinuitet sikres – ikke bare via ph.d. stillinger, men også gennem internationale forskere. Vi er meget afhængige af få ildsjæle. Patienterne ønsker også, at der oprettes kurser om det sjældne for studerende – f.eks. på medicin, psykologi, sygepleje - på relevante tidspunkter i deres uddannelsesforløb.

Patientorganisationerne bør involveres på et tidligt tidspunkt i forskningen, for patienterne er eksperter i deres egen sygdom og i, hvad der rent faktisk kan lade sig gøre, når man f.eks. laver kliniske forsøg. Derfor er det vigtigt at styrke samarbejdet mellem patientorganisationerne og forskningsinstitutionerne.

LWA pegede afslutnings på, at patienterne også ønsker en helhedsorienteret tilgang til forskningen, hvor patienten sættes i centrum, og hvor tværfaglige og tværsektorielle emner og personale inddrages.

Herefter åbnede **Chair** op for, at deltagerne i workshopen kunne give deres mening til kende og komme med forslag til den videre indsats:

- Der blev udtrykt forundring over, at genetik ikke var højere repræsenteret i indlæggene. Næsten alle de sjældne sygdomme er genetisk betingede. Hvis vi havde en større indsats indenfor genetikken, ville vi tidligere kunne få identificeret patienterne og dermed tilrettelægge en langt bedre forebyggende indsats eller behandlingsforløb. Vi kan for en relativt overkommelig udgift få sekventeret alle danskere, men det kræver en etisk diskussion. **Chair** replicerede, at genetik er højt prioriteret i Danmark. Der er forslag om at afsætte 500 mio. kr. til genom sekventering af udvalgte patientgrupper - det er netop i høring.

- Fra lægefagligt hold blev det påpeget, at sekventering har begrænset værdi, hvis ikke det sammenholdes med det, patienterne rent faktisk fejler. Først når vi sammenholder disse data med sekvensdata opstår ny viden.
- Fra lægefagligt hold blev også rejst en diskussion omkring vilkårene for at lave databaser. F.eks. er en database for Genodermatose under etablering, men der er ikke ressourcer til at udrede og sekventere alle de patienter, som er relevante. Det ville være smart med en national pulje, hvorfra der hurtigt kunne frigøres midler til molekylærdiagnostiske udredninger. Det blev påpeget, at nogle registre er ved at degenerere og hvis laboratoriefund ikke kan korreleres med virkeligheden, vil meget gå tabt. Omvendt er der også mange danske databaser og biobanker m.v., der er meget værdifulde. De kan f.eks. benyttes til at identificere de folk, som bærer en genetisk sygdom, men ikke nødvendigvis har den i udbrud. I USA er det helt store problem, at de IKKE har disse registre.
- Endeligt blev det fra lægefagligt hold påpeget, at der er et enormt internationalt netværk i EU og andre steder, men danske forskere kan ofte ikke deltage, fordi vi som nation ikke bidrager. Der bør kunne findes midler f.eks. i Innovationsfonden.
- En repræsentant fra medicinalindustrien mente, at vi i Danmark kan så meget, at vi må have et fælles fokus. Hvor vil vi internationalt være gode, og hvor vil vi gå ud internationalt og brande os selv, således at vi får den placering internationalt, som vi fortjener?
- Flere påpegede, at der mangler karriereveje for dem, der går ind på sjældne-området. Den nationale strategi er for så vidt udmærket, men den mangler ressourcesiden.

TSJ påpegede, at der er brug for, at regionerne afsætter midler til forskning ved de to centre.

Chair fortalte, at der er et internationalt konsortium for "Research in Rare Diseases" (IrDIRC).

Målsætningen for konsortiet er at udvikle 200 nye behandlinger for sjældne sygdomme på få år. For at blive medlem skal man afsætte USD 10 mio. over 5 år. Er man medlem, åbner der sig en lang række muligheder. Burde vi forsøge at få nogle til at tro på det projekt, så Danmark kan bidrage og få adgang til midlerne?

Chair redegjorde videre for, at der for tiden er et forslag fra en arbejdsgruppe nedsat af dekanekredsen ved universiteterne om systematiske helgenom undersøgelser. Forslaget kræver 500 mio. kr. Spørgsmålet er hvilke patientgrupper, der skal hel-genom sekventeres? Det kan give meget stor viden om sygdommene, hvis vi systematisk gennemfører helgenom sekventeringer. Man skal dog huske, at det kræver stor viden at tolke disse data. Der findes "Human knockouts": Generne siger, at man burde være syg, men man er det ikke. Det kan derfor være svært at tolke en given genafvigelse. Men Danmark har en oplagt mulighed i at koble vores unikke databaser til genom data. Det har man gjort med succes i Finland. Her har man sekventeret 3-4000 exomer, og har sammenholdt dem med europæiske ditto. Som et resultat har man bl.a. ufiltreret nogle bestemte genetiske varianter hos finnerne, som beskytter mod hjerte- karsygdomme.

Afrundingsvis sammenfattede **Chair** diskussionen ved, at der i flere indlæg var fokus på at inddrage patienterne i forskningen - både mht. evaluering og relevante end points. Flere indlæg understregede, at registre og biobanker er vigtige. Der skal skabes et overblik i Danmark og små registre skal samles, f.eks. i Raredis. Genetikens betydende rolle blev berørt. Det blev også påpeget, at genom viden skal sammenkobles med helbredsoplysninger for at give mening. Nødvendigheden af internationalt samarbejde

var et gennemgående mantra, og der var et stort ønske om stærkere national vilje til at bidrage til europæiske og internationale fora.

Workshop 4 - 6 (Kl. 13.45 – 15.15)

Workshop 4: Diagnostik, behandling og meget mere – Centres of Expertise

Chair og rapporteur: Overlæge, dr.med. Henning Bundgaard – Liselotte Wesley Andersen, Sjældne Diagnoser.

- De sjældne sygdomme i sygehusvæsenet – en udfordring? v. koncerndirektør Svend G. Hartling, Region Hovedstaden
- Andre indlæg:
 - Den danske model for højt specialiserede sundhedsydelser, v. overlæge Marianne Jespersen, Sundhedsstyrelsen
 - Åh, at være et Center of Expertise... v. overlæge, ph.d. Stense Farholt, CSS AUH
 - Hele vejen rundt om patienten, v. formand Terkel Andersen, EURORDIS

Relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 4 - organisering af den sundhedsfaglige indsats
- Kapitel 5 - udfordringer for sygehusvæsenet
- Afsnit 14.1.2 + 14.1.3 – Centres of Expertise, European Reference Networks

Som indledning præciserede **Chair** Henning Bundgaard begreberne Centres of Expertise (CoE) og European Reference Networks (ERN):

Centres of Expertise:

- Nationale ekspertcentre for én eller flere sjældne sygdomme
- En række kvalitetskriterier er opstillet af EUCERD for CoE, her iblandt
 - Tilbyde diagnostik, behandling og forskning.
 - Høj klinisk og forskningsmæssig kvalitet.
 - Multidisciplinær og koordineret tilgang.
 - Tilstrækkelig volumen.
 - Forpligte sig til at samarbejde og dele information.
 - Helhedssyn i forhold til det enkelte individ ("integrating medical and social aspects").
 - Deltagelse i international forskning og samarbejde.
 - Information og kommunikation til sundhedspersoner.
 - Uddannelsesaktiviteter for sundhedspersonale.
 - Samarbejde med patientorganisationer.

European Reference Networks:

- Netværk mellem nationale ekspertcentre mv., der skal skabe en fleksibel ramme for "healthcare pathways" for patienterne.

Herefter præsenterede Chair anbefalingerne fra den nationale strategi på dette område:

- Om henvisning, udredning og koordination:
 - Styrke en tidligere og rettidig diagnostik.
 - Sikre mulighed for viderehenvisning direkte fra specialafdeling i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb.
 - Både vertikal og horisontal henvisning til andet relevant speciale.

- Om multidisciplinær behandling, opfølgning:
 - En velorganiseret multidisciplinær diagnostik og behandling.
 - Særlig opmærksomhed og styrkelse af indsatsen for voksne patienter og der fokuseres på overgange i systemerne, f.eks. barn → voksen.
 - At der med udgangspunkt i CSS arbejdes videre med at udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde for både børn og voksne – og at børn og voksne når det er relevant kan behandles samme sted, f.eks. på CSS.
 - Tilknytning til veldefineret lægeligt forløbsansvarligt team, der forestår koordination af udrednings- og behandlingsforløb.
 - Hvis ikke placeret andetsteds i specialevejledningen: henvisning til CSS kan finde sted.

Første oplægsholder var Koncerndirektør **Svend G. Hartling** (SGH) fra Region Hovedstaden. Oplægget omhandlede de sjældne sygdomme i sygehusvæsenet og udfordringer ved dette.

SGH pegede på problemerne med at få en rettidig diagnose og efterfølgende behandling. Det kan bl.a. skyldes, at lægerne ofte ikke overvejer, at det kan være en sjælden diagnose, men tager udgangspunkt i, at det er en standard sygdom med udsædvanlige symptomer. Der er brug for et kulturskifte, hvor lægerne henviser til andre specialister og trods den lægefaglig stolthed, de måtte have.

SGH kom derefter ind på problematikken med det stigende antal patienter på centrene og de manglende ressourcer, der kan følge en sådan stigning. En anden udfordring for centrene er at blive forberedt til at kunne følge flere voksne patienter. Her nævntes især voksne med multiorgan problemer hvor specialeopdelingen på voksenområdet er organspecifik. En løsning kan ifølge SGH være at fokusere på koordineringspersoner, som kan fungere på tværs af aldersgrænser og organspecialer. Begge centre er opmærksomme på problematikken og forsøger at finde løsningsmodeller. Samarbejdet mellem de to centre er frugtbart, men der mangler stadig en kobling fra centrene til kommunerne og det sociale område.

Herefter præsenterede overlæge **Marianne Jespersen** (MJ) fra Sundhedsstyrelsen et overblik over den danske model for de specialiserede sundhedsydelser. I 1993 regulerede Sundhedsstyrelsen for første gang hvor behandlingen af specifikke sygdomme skulle foregå ved at tildele sygehuse og hospitaler lands- og landsdelsfunktioner. 2008-2010 blev specialeplanerne senest revideret og i 2016 skal der foreligge en nyrevideret specialeplan. I den nuværende specialeplan er der specifikt nævnt ca. 100 sjældne sygdomme. At en sjælden diagnose ikke er nævnt specifikt betyder ikke, at den er glemt.

MJ opfordrede til, at specialeplanen tænkes som en generisk model for alle de forskellige sygdomme. Specialeplanen er meget vigtig, men det er ikke muligt at sikre al viden og kompetencer via specialeplanen. Med hensyn til de specialehjælpelse er det ikke let - her er det nødvendigt med teamsamarbejde mellem organspecialerne. Det kan måske gøres ved at ændre noget på selve specialestrukturen eller måden man samarbejder på, men fortidens erfaringer viser at det ikke er ved at oprette særlige sygehuse eller isolerede enheder for den enkelte sjældne diagnose.

Afslutningsvis påpegede MJ vigtigheden af at planlægge patientforløbet med et langsigtet perspektiv, hvis man kender prognosen og et sandsynligt sygdomsforløb.

Dernæst fortalte overlæge, ph.d. **Stense Farholt** (SF) fra CSS AUH om udfordringerne ved at få CoE til at fungere ifølge definitionerne. Sjældne sygdomme respekterer ikke alder eller organspecialer, og det stiller krav til, at man skal se på hele patienten uanset alder og med et særligt blik for koordination og sammenhæng. Sjældne patienter fylder antalsmæssigt relativt lidt, så de er klemte mellem de større patientgrupper, f.eks. kræft- og hjerteområdet.

SF fortalte om CSS AUH-modellen. Her sigter man på at få et kombineret konkret og murstenløst center, hvor der samarbejdes med specialister på tværs. Et sådant samarbejde er helt nødvendigt for at sikre indsatsen for de voksne sjældne-patienter. Man forsøger også at få et samarbejde med social-faglige eksperter og psykologer. Patientens forløb er forankret det sted, hvor patienten har størst behov for støtte/behandling - det være sig i centret eller i en specialafdeling. Det er vigtigt at afdelingerne taler samme sprog. Det kan måske sikres ved, at læger bliver ansat halvtids i centret og halvtids i relevant specialafdeling. På den måde sikres en højere grad af videndeling og sammenhæng.

SF pegede på udfordringer omkring tværdisciplinaritet, tværfagligt samarbejde "ud af huset" og sammenhæng mellem social- og sundhedssektor. For at løfte samarbejdet kræves et paradigmeskifte på bl.a. medicin-uddannelsen, hvor der er brug for undervisning i viden om samarbejde på tværs af specialer og fag, og opmærksomhed på sjældne sygdomme.

SF sluttede af med at påpege nødvendigheden af at prioritere det sjældne højere ressourcemæssigt og fremsatte et konkret forslag om at udvikle en sjældne-pakke.

Sidste oplægsholder var formand for EURORDIS og Danmarks Bløderforening **Terkel Andersen** (TA), der fortalte om vigtigheden af at komme hele vejen rundt om patienten. TA indledte med at fortælle, at der igennem de seneste 30 år er pågået en positiv udvikling ift. diagnostik og behandling på sjældne-området, om end der stadig er plads til forbedringer i forhold til organiseringen omkring patienterne og deres familier. Sundheds-, social- og uddannelsessektoren skal blive bedre til at samarbejde og integrere indsatsen i forhold til patienten.

En patient /familie risikerer at møde 50 forskellige fagpersoner fra forskellige sektorer henover et år og det stiller høje krav til tværsektorielt samarbejde. TA gav et eksempel på, hvordan et sådant samarbejde kan foregå med udgangspunkt i hæmofili, der har haft et CoE i mere end 30 år. Det kræver ressourcer og for tiden er indsatsen ikke så god som den kunne være.

TA påpegede, at fremadrettet vil samspillet /samarbejdet mellem social- og sundhedssektoren med fordel kunne inkludere patientorganisationer. Derudover kan man, med stor fordel, lade sig inspirere af, hvordan patientforløb håndteres andre steder i Europa.

Chair illustrerede et meget langt diagnose forløb med en case: En 8 årig dreng bliver diagnosticeret med cystisk fibrose, han har en lungefunktion på 40 %. Man må stille spørgsmålene: Hvorfor har det taget så lang tid at stille diagnosen? Hvem holder øje med det overordnede og samlede forløb? Chair efterlyste konkrete anbefalinger til hvordan man sikrer hurtigere diagnosticering og åbnede herefter op for, at deltagerne i workshoppen kunne give deres meninger til kende og komme med forslag til den videre indsats.

Fra patientside blev der givet udtryk for, at årsagen til at diagnostik og samspil mellem specialister er en udfordring, muligvis skyldes lægelig stolthed. Der skal oprettes tværfaglige teams som kan stille diagnoser og man skal benytte den nye teknologi og screeningsmetoder. Og så skal der være en udredningsgaranti for de sjældne.

En læge foreslog at lære af erfaringerne fra etablering af det amerikanske National Institute of Health (NIH). Fra lægefagligt hold blev også peget på de praktiserende læger som en vigtig aktør i forhold til at få mistanken om, at der er en sjælden tilstand på spil. Et board bestående af forskellige eksperter/specialister som udreder og diagnosticerer, så patienten ikke vandrer fra læge til læge, blev foreslået.

Chair pegede på, at der skal være en langt mere liberal henvisningspolitik. Forstået således at er der uventede og ukendte symptomer, så bringer man patienterne videre.

SF pegede på behovet for en kulturændring i læge-, social- og psykolog-uddannelserne. Fagpersoner skal lære at tænke "sjælden sygdom" og samarbejde på tværs. Man skal overveje at henvise videre til andre specialister, om nødvendigt til en centerfunktion, og have en mere liberal og smidig henvisningsvej. Man skal undgå at kalde patienter ind til undersøgelse for at sende dem hjem igen uden at tage hånd om deres problemer. Der skal være et øget samarbejde mellem hospitalerne.

SGH erklærede sig enig og mente at lægerne bliver bedre og bedre til at samarbejde på tværs og bekæmpe et Tarzan syndrom. Hvis man nedsætter et board som MG foreslår, så kræver det jo også en fødekæde. Der skal snarere være et system.

Chair spurgte SGH om han, som driftsherre, kunne forestille sig, at der blev meldt ud i væsenet at man skulle være mere liberal. At han fra sin stol kunne facilitere denne tænkning og smidiggøre vejene. **SGH** svarede, at dette allerede har været tilfældet, dog ikke med en sjælden sygdom.

Fra patientside blev det påpeget, at nogle sjældne sygdomme er så vanskelige at diagnosticere, at det kræver at man havner hos en læge, der har set sådan en patient tidligere. Det er vigtigt at samle ekspertisen. En anden patientrepræsentant fortalte, at der er god koordination på CSS RH. Men det er kun få patienter i hendes diagnosegruppe, der følges her. Resten behandles på de lokale sygehuse, hvor der er ringe videns indsamling og manglende koordination.

Chair fortalte, at vi har nye diagnosticerings muligheder med neonatale screenings programmer. I den Nationale strategi står der meget om genetik, da 80 % af de sjældne sygdomme er genetiske. **Chair** spurgte MJ om hun med sundhedsstyrelsen i front ser, at vi om 15 år laver langt større programmer for neonatal screening? Er det vejen frem for den tidlige diagnostik? **MJ** svarede, at med nye redskaber som genetiske metoder og neonatale screening programmer kan dette blive aktuelt på længere sigt, men MJ tror ikke på, at problemerne løses med teknologiske fix.

Chair påpegede at i forhold til behandling, så skal vi ikke starte fra scratch. Mange ting fungerer godt på de højt specialiserede afdelinger og her må være noget viden, som vi kan lære af – men den skal omsættes.

Kan vi lave en generisk protokol, som man gjorde for 2001 rapporten? Eller kan man evt. bruge Aarhus modellen? Skal vi benytte centrene? Hvem har ansvaret for dette og hvem begynder?

Chair påpegede, at vi omvendt også skal tage ved lære af de sjældne sygdomme og ikke placere dem i en osteklokke. Der er også andre mere hyppige sygdomme, som har multiorgan problematikker og dem kan vi gensidigt erfaringsudveksling med. Vi må lære af hinanden.

Fra patientside blev det fremhævet, at problematikkerne ikke er nye - patienterne har været der hele tiden. Men behandlingen af dem sander til, så der mangler i høj grad en tovholder funktion, der kan sammenholde behandlingerne for patienten. Navnlig en tovholder, der indtænker familien og som er villig til at hente eksperter ind.

Fra lægefaglig side blev det fremført, at uddannelsen af læger er ved at ændre sig og her kunne det måske være en mulighed at trække de sjældne frem i undervisningen. Hvert speciale burde identificere nogle sjældne patienter. Der skal mere opmærksomhed til for, at de sjældne patienter bliver behandlet på samme niveau som andre patienter.

Chair stillede MJ endnu et spørgsmål om hvordan vi får sjældne-området skrevet ind i specialeplanen? Kommer der til at stå noget om diagnosegrupperne i specialeplanen, hvormed det ville kunne give et løft med den øgede opmærksomhed?

MJ oplyste at hun på nuværende tidspunkt i specialeplansrevisionen jo ikke kunne sige noget konkret. Generelt handler de højtspecialiserede funktioner, som er beskrevet i specialeplanen jo i høj grad også om de sjældne, uanset om de står specifikt nævnt. MJ fastslog også at man skal huske at specialeplanen kan mange ting, men den kan ikke løse alle problemer.

Chair efterlyste en direkte anvisning fra Sundhedsstyrelsen til at hvert speciale udvikler en struktur for udredning og håndtering af patienten med f.eks. det sværere eller alvorligere, ikke-velforklarede afvigende sygdomsforløb eller af patienten med den sværere eller alvorligere særlige eller ejendommelige præsentation - for dermed hurtigere og sikrere at identificere patienten med den sjældne diagnose. Man kunne forestille sig, at der i hvert speciale udpeges en eller flere afdelinger, der helt konkret påtager sig en "sjældne funktion". **SGH** påpegede, at man ikke kan løse alt med specialeplanen. Der skal snarere en kulturændring til, den enkelte læge har ansvaret for at sende patienterne videre. Vi kan ikke skrive os ud af alle udfordringerne.

Fra patientside blev det påpeget, at specialeplanen måske kan formuleres, så det denne gang fremgår tydeligt, at det er alle de sjældne, der er beskrevet. Det skal understreges, så der ikke er noget at tage fejl af. Fra lægefaglig side blev det understreget, at det er meget vigtigt, at man i regionerne og på sygehusene understøtter den nationale strategi og specialeplanen.

Til sidst i debatten fortalte en overlæge, der arbejder med Retts syndrom om deres tværfaglige teams, som tager ud lokalt og underviser i syndromet og giver specialrådgivning på skoler og i institutioner. Afslutningsvis takkede Chair de mange oplægs- og indlægsholdere for deres bidrag.

Workshop 5: Medicin og anden behandling af sjældne sygdomme

Chair, rapporteur: Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser – professor Karen Brøndum.

- Afprøvning af medicin på sjældne-området: Hvad er udfordringerne? v. direktør Peter Høngaard Andersen, Innovationsfonden
- Godkendelse og ibrugtagen af ny medicin – blackbox eller krystalskrin? v. overlæge Jens Ersbøll, Sundhedsstyrelsen
- Andre indlæg:
 - Adgang til ny behandling – er KRIS svaret? v. formand Steen Werner Hansen, KRIS
 - Ibrugtagen af lægemidler - eksempel fra stofskifte-området, v. overlæge, dr.med. Allan Meldgaard Lund, CMS/CSS RH
 - At deltage i afprøvning af nye lægemidler – pligt eller mulighed? v. Jannie Schymann, Alfa-1-patient

Relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 14.2 - EU-støtte til udvikling af lægemidler

Som indledning præsenterede **Chair** Birthe Byskov Holm, formand for Sjældne Diagnoser, de afsnit i EUROPLAN Guidelines og EU-henstillingen, der knytter sig til workshopens temaer. Også den danske strategis anbefalinger på området blev præsenteret:

- At der vedr. lægemidler sikres, at der (fortsat) er adgang til nødvendige Orphan Medicinal Products (OMP) i Danmark
- Herudover er der en række anbefalinger omkring behandling mv. samt om mulighederne for forskning, udvikling og initiativer, men ikke eksplicit i forhold til udvikling og ibrugtagen af nye lægemidler.

Chair to udgangspunkt i, at temaet ikke er fyldestgørende behandlet i den nationale strategi. Workshoppen var derfor overvejende af oplysende karakter, og var kun i mindre omfang præget af diskussioner og konkrete forslag.

Indledningsvis holdt direktør for Innovationsfonden **Peter Høngaard Andersen** (PHA) oplæg om afprøvning af medicin på sjældne området - hvad er udfordringerne? Han gennemgik processen med udvikling af nye lægemidler. Det er en særdeles langstrakt proces fra idé til markedsføring, der kan tage op til 10-20 år og koste milliarder af kroner. Han slog til lyd for en meget mere udbredt anvendelse af genetik i form af kortlægning af den enkeltes arvemasse og kobling af denne information med helbredsregistre. Her har Danmark store muligheder. Han forudså, at også almindelige sygdomme i fremtiden bliver opdelt i mange undergrupper, som derved enkeltvis bliver "sjældne". Sundhedsvæsenet har brug for en massiv teknologisk opgradering.

PHA redegjorde afslutningsvis for, at det er svært at lave kontrollerede kliniske forsøg for de sjældne sygdomme. Der er brug for nytænkning med hensyn til set-up, og patientinvolvering er helt nødvendig. Også nye modeller for ibrugtagning af nye lægemidler er nødvendige.

Overlæge **Jens Ersbøll** (JE) fra Sundhedsstyrelsen talte om principperne for godkendelse og ibrugtagning af ny medicin til sjældne sygdomme. Principper for godkendelse er de samme for lægemidler til sjældne som almindelige sygdomme, hvor "benefit" vurderes ift. "risk". Man ansøger EMA om godkendelse, hvorefter CHMP gennemgår kvalitet, sikkerhed og virkning. Der kan være en proces med spørgsmål til ansøger, inden en evt. markedsføringstilladelse, som gives af EU. Der kan dog være undtagelser, hvor lægemidler godkendes, uden der har været udført kontrollerede forsøg (på sjældne-området) grundet den meget lille mængde patienter.

Der er pr. januar 2015 112 lægemidler, som med Orphan-status har opnået EU-markedsføringsgodkendelse. EU-markedsføringsgodkendelse er bindende for Danmark, men ibrugtagning og spørgsmål om betaling er et nationalt anliggende for de enkelte lande. Vi har i Danmark ikke noget prioriteringsinstitut, som f.eks. det engelske NICE.

Sundhedsstyrelsen skal godkende kliniske forsøg og vurdere, om lægemidlet skal have tilskud, når der er tale om receptpligtige lægemidler, som skal have tilskud fra regionerne (Tilskudsnævnet). Sundhedsstyrelsen har stort set ingen indflydelse på ibrugtagning og betaling af sygehusforbeholdte lægemidler, hvilket gælder for alle lægemidler med en Orphan designation. Sundhedsstyrelsen giver udleveringstilladelser til lægemidler uden markedsføringstilladelse. JE fremhævede, at Danmark er et af de lande, hvor processen frem til ibrugtagning er hurtig.

Formand for KRIS **Steen Werner Hansen** (SWH) fortalte om proceduren i KRIS: Som udgangspunkt har vi i Danmark et simpelt system for ibrugtagning af medicin, som resulterer i hurtig ibrugtagning. KRIS tager stilling til, om ny behandling skal indføres nationalt som standardbehandling til alle relevante patienter, men tager ikke stilling til enkelte patienters behandling. KRIS foretager udelukkende en faglig vurdering af lægemidlets effekt, bivirkninger mv., idet KRIS lægger EMAs vurderinger til grund. Økonomi er ikke en del af vurderingsgrundlaget.

De fleste ansøgninger til KRIS vedrører cancer lægemidler, men der har også været enkelte til sjældne sygdomme, som f.eks. cystisk fibrose. SWH gav nogle eksempler på kriterier for KRIS' behandling af ansøgninger om standardbehandling:

- Stemmer ansøgningen om standardbehandling overens med den/de indikation(er), som lægemidlet er godkendt til af EMA?
- Stemmer ansøgningen om standardbehandling overens med målgrupper af patienter i de foreliggende studier?
- Er der en reel effekt af lægemidlet?
- Hvad er forholdet mellem effekt og alvorlige bivirkninger?
- Hvilke andre behandlingstilbud er der til samme sygdom?
- Afspejler data, der ligger til grund for EMA's vurdering, behandlingsalgoritmen i Danmark?

KRIS er ikke et prioriteringsinstitut som f.eks. NICE. KRIS har godkendt produkter til standardbehandling i Danmark, som NICE ikke har godkendt til anvendelse i England ud fra en økonomisk vurdering. KRIS er i

enkelte tilfælde kommet frem til at afslå ansøgning om ibrugtagning som standardbehandling. Det forhindrer ikke, at en afdeling mv. kan tage produktet i anvendelse alligevel.

SWH mente ikke, at KRIS er svaret på, hvordan medicin til sjældne sygdomme bringes hurtigt i anvendelse. Han gav også udtryk for, at KRIS ikke egner sig til at vurdere medicin til meget sjældne sygdomme, hvor det måske kun handler om ganske få patienter, som typisk behandles samme sted. Og man kan derfor ikke betegne medicin (kun) til enkelte "sjældne" patienter som standardtilbud. Der er gode behandlingsmiljøer for sjældne sygdomme i Danmark, som bedre end KRIS kan vurdere hvilke patienter som kan have gavn af den nye medicin. F.eks. har KRIS ikke modtaget anmodning om at vurdere nye produkter til stofskiftesygdomme.

Overlæge, dr.med. **Allan Meldgaard Lund (AML)** fra CSS, RH, gennemgik et multicenter europæisk lægemiddelforsøg med base på RH. Han fremhævede Danmark som et godt land for kliniske forsøg. AML nævnte, at kun syv pct. af godkendte lægemidler til sjældne sygdomme når frem til markedsgodkendelse. Der er flere negative sider af dette, hvoraf to vigtige er, at de få patienter gør det nemt at overse en effekt og derudover er det hårdt for familierne at være med i kliniske forsøg, som ikke fører til et lægemiddel.

Han fremhævede også at patienterne i Danmark får økonomisk dækning for de fleste godkendte lægemidler til sjældne sygdomme, når medicinen i en faglig vurdering er fundet klinisk meningsfuld for patienten. "Compassionate use" er mulig i Danmark og off-label anvendes også; off-label anvendelse som følge af "drug-repurposing" kan måske blive mere almindeligt.

Det kan være vanskeligt at vurdere effekten af lægemidlerne, og langtidsopfølgning er helt essentiel. Der er få data på sikkerhed og bivirkningsprofil, ligesom traditionel evidens ofte ikke er mulig. Derfor er registre til langtidsopfølgning vigtige.

ALM mente, at man måske bør finde en europæisk løsning for dokumentation og anvendelse af Orphan Medicinal Products, herunder også opfølgning og virkning på lang sigt. En vis patientinvolvering i langtidsevalueringen ville formentlig være hensigtsmæssig.

Jannie Schymann (JS), Alfa 1-patient, sluttede oplægsrækken af med en personlig beretning om deltagelse i lægemiddelforsøg. Motivationen for at være med i første forsøg var pligtfølelse og entusiasme omkring at kunne skaffe medicinsk behandling til danske patienter på linje med den behandling, der gives i bl.a. Tyskland. Men forsøget blev ikke anerkendt, bl.a. var målemetoderne omdiskuterede. At deltage i endnu et forsøg var en måde selv at blive medicineret på, endda med god effekt. Men heller ikke dette forsøg førte til, at patienterne får medicin. Hun har afvist at være med i et tredje forsøg med samme behandlingsform af frygt for bivirkningerne af et meget stort antal CT-scanninger – og på grund af manglende tillid til "systemet".

JS foreslog, at der udvikles spilleregler for opsætning af forsøg, bl.a. indeholdende afklaring omkring målemetoder, bivirkninger og evidenskrav. For at patienterne kan have fuld tillid til forsøgslederen, skal der ske medinddragelse og gives fuld information undervejs. Der skal være gennemsigtighed og klar

ansvarsfordeling i forhold til ibrugtagen af medicin – der skal placeres en initiativpligt i forhold til at bringe virkningsfuld medicin i anvendelse.

Herefter var der kort tid til debat:

- Fra patientside blev der stillet spørgsmål til, hvad patienterne stiller op, når den medicin de får, pludselig ikke længere fabrikeres. Dertil havde ingen noget svar. JE påpegede, at det er producentens ansvar at levere. Men der eksisterer ingen nationale sanktionsmuligheder, hvis de ikke gør det.
- Fra patientside blev videre spurgt til, om medicinen til Alfa 1-patienter ikke er afprøvet andre steder i verden, siden behandlingen gives i flere lande? Hvorfor bruger man ikke de data til at beslutte det danske behandlingsregime, når nu patienterne er så få? Det understreger behovet for registre. JE mente, at forløbet omkring Alfa 1-patienterne har været usikkert. Personligt mente han, at patienter, der frivilligt indgår i forsøg, og som har effekt heraf, også bør have adgang til medicinen efter forsøget.

Chair adresserede spørgsmålet om hvorvidt KRIS er løsningen i forhold til at sikre, at produkter til de sjældne når frem til patienterne. Det mener KRIS ikke, men der er eksempler på, at KRIS behandler sjældne produkter f.eks. til cystisk fibrose. Det tyder på, at der er et behov for, at der er nogen, der kan vurdere disse produkter om end det primært vil dreje sig om diagnosegrupper på 200-300 patienter og hvor det giver mening at tale om standardbehandling. Der er ikke brug for et dansk NICE, men måske for en mekanisme, som kan hjælpe patienterne igennem systemet. Måske er vejen frem at lave mere centralisering i systemerne/samler ekspertisen, så det er de kliniske miljøer, der står for at bringe medicinen i anvendelse?

SWH svarede, at hvis der er tale om flere hundrede patienter og produkter, der er blevet til på baggrund af randomiserede forsøg, så kan det godt komme på tale at bruge KRIS. Men når det drejer sig om meget få patienter, så er KRIS ikke velegnet. Omkring behandling af de sjældne metaboliske sygdomme er den bedst forankret i det kliniske miljø, hvor den er nu. Det gælder også andre sjældne sygdomme, og SWH er personligt stor tilhænger af, at man på klinisk niveau forholder sig til eksisterende data, når der er tale om meget få patienter, og koordinerer behandlingen på tværs af landet. Når der er en kritisk klinisk gennemgang af effekt og omkostninger, så behøves KRIS ikke på dette område.

Herefter var tiden gået – Chair takkede for de gode input.

Workshop 6: Social service til sjældne borgere

Chair og rapporteur: Direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser - Søren Lildal, Apert-foreningen

- Rehabilitering af borgere med sjældne handicap - hvad skal der til og hvordan sikres koordinationen? v. social- og handicapchef Kirsten Dennig, Gentofte Kommune
- Andre indlæg:
 - Med borgeren i centrum, v. direktør, overlæge Jes Rahbek, Rehabiliteringscenter for Muskelsvind

- Specialrådgivning, erfaringer fra VISO omkring de sjældne, v. konst. kontorchef Kirsten Brøndum, Socialstyrelsen
- National koordination for de sjældne, v. kontorchef Else Lund Frydensberg, Socialstyrelsen
- Empowerment – sjældne borgere som ressource, v. direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

De relevante kapitler i den nationale strategi:

- Kapitel 7 (organisering af indsatserne i kommunerne)
- Kapitel 8 (Ny struktur på det sociale område)
- Kapitel 9 (koordination og sammenhæng)
- Kapitel 11 (Empowerment)

Som indledning præsenterede **Chair Lene Jensen** fra Sjældne Diagnoser de afsnit i EUROPLAN Guidelines og EU-henstillingen, der knytter sig til workshopens temaer. Også den danske strategis anbefalinger på området blev præsenteret:

- Organisering i kommunerne:
 - Fokus på indgangen til kommunen.
 - Fokus på overgang mellem barn og voksen.
 - Adgang til opdateret, valid og tværfaglig viden.
 - Kontinuitet og stabilitet i samarbejde mellem kommune og familie.
- Koordination og sammenhæng:
 - Sammenhæng i patient-/borgerforløb.
 - Gerne én koordinerende sagsehandler som tovholder.
- Den Nationale Koordinationsstruktur:
 - Viden og kompetencer i forhold til de mest komplicerede sjældne grupper sikres.
- Empowerment:
 - Særligt fokus på sjældne-området.
 - Adgang til patientuddannelse og relevante netværk / aktiviteter.
 - Udvikling af rådgivnings- og støttetilbud for sjældne borgere på tværs af sundhed og social.

Første oplæg kom fra Social- og handicapchef **Kirsten Dennig** (KD), Gentofte kommune, som talte om rehabilitering af borgere med sjældne handicap. KD fastlog indledningsvis, at kommunerne spiller en vigtig rolle i mange af de sjældnes liv, fordi der er behov for social service. I Gentofte kommune med 75.000 borgere melder sagsbehandlerne, at de i gennemsnit møder en sjælden borger ca. én gang om året. Og det får man i sagens natur ikke meget viden af.

Udgangspunktet for KD's indlæg var re/habilitering i forhold til borgerens behov og særlige problemer. Der arbejdes ud fra følgende forståelse af begreberne: "Rehabilitering er en målrettet og tidsbestemt samarbejdsproces mellem en borger, pårørende og fagfolk. Formålet er, at borgeren, som har eller er i risiko for at få betydelige begrænsninger i sin fysiske, psykiske og/eller sociale funktionsevne, opnår et selvstændigt og meningsfuldt liv. Rehabilitering baseres på borgerens hele livssituation og beslutninger og består af en koordineret, sammenhængende og vidensbaseret indsats."

Voksenudredningsmetoden blev kort gennemgået, idet der skal ske en socialfaglig udredning på en social faglig måde – med udgangspunkt i borgerens funktionsevne og dens betydning for deltagelse i samfundslivet. Det søges at have et ressource-fokus – ikke kun sætte fokus på det, man ikke kan! Men systemet skal forstå alvorligheden i den enkeltes situation og borgeren skal vide, hvorfor sagsbehandleren fokuserer på ressourcer, ellers er der risiko for, at det bliver et ”lallegladt” forløb.

KD redegjorde for de centrale elementer i re/habiliteringsarbejdet:

- Systematisk socialfaglig udredning med henblik på at kunne vurdere borgerens samlede funktionsniveau.
- Fokus på borgerens ressourcer og på hvor der kan udvikles færdigheder. Men det er også vigtigt med fokus på, hvor der er behov for en indsats for at vedligeholde et funktionsniveau.
- Fokus på borgernes netværk og på borgerens ønsker og mål.
- Finde den rette indsats, evt. ved brug af videnspersoner på sjældne-området.
- Der skal opsættes konkrete mål, der kan følges op på. For hvis indsatsen ikke virker, må noget andet sættes i værk. Det er centralt, at det er borgerens mål, der er i fokus.

Hvad angår koordination af indsatsen omkring den sjældne borger pointerede KD, at der ofte er rigtigt mange kontakter at holde styr på. Og der er lige så mange specialiserede områder i kommunerne som i sundhedsvæsenet og det er en opsplittet verden. Koordinerende møder er rigtigt nyttige – det er kendt fra hjerneskadeområdet og kan også bruges omkring de sjældne. Som det er nu, trækker kommunerne formentlig for meget på de pårørende. Man skal altid inddrage dem, men i mange sager har de et alt for stort ansvar for at koordinere.

KD mente, at der generelt er stor viden omkring funktionsnedsættelser, men ikke når det gælder *sjældne handicap*:

- Generel viden om diagnoser og konsekvenser for borgerens funktionsniveau/*De sjældne: mindre grad af paratviden. Behov for at fagpersoner opsøger viden.*
- Mange borgere har koordinationsbehov f.eks. på hjerneskadeområdet/*De sjældne: generelt højt koordinationsbehov (sundhed, socialt, uddannelse, beskæftigelse osv.).*
- Behov for mere viden om hvilke metoder og indsatser, der virker/*Det gælder også på sjældne-området.*
- Udfordringer ved overgange f.eks. ved det 18. år/*Det gælder også på sjældne-området*
- Familierne har brug for ”mestringsstøtte”/*Det gælder også på sjældne-området*
- Ofte muligt at møde andre i samme situation/*De sjældne: vanskeligt at møde andre i samme situation.*
- Der findes tilbud til målgruppen, ofte inden for rimelig afstand/*De sjældne: behovet for støtte kan bliver prioriteret forud for målgrupper, alder mv.*

KD sluttede med at påpege, at det omkring de sjældne er afgørende, at kommunen kan trække på viden, for man kan ikke have specialiseret viden om alt. Man er afhængig af at kunne finde viden i Socialstyrelsen eller i de sjældnes foreninger.

Ordet blev herefter givet til direktør og overlæge **Jes Rahbæk** (JR), RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, som talte om rehabilitering med borgeren i centrum. JR indledte med at berette at han også har været involveret i sjældne-arbejdet tilbage i 90'erne. Dengang blev der afholdt talrige konferencer om emnet, og

der var en tankevækkende lighed mellem de problemstillinger, som blev fremført dengang – og de, som allerede havde været fremført ved denne konference. Efter JR's opfattelse er strategien er fin, men der er ikke noget nyt i den.

JR definerede ”rehabilitering” som begreb på samme måde som KD gjorde i sit oplæg og fremhævede, at borgeren skal medinddrages og være i centrum. Borgeren har ledelsen. JR perspektiverede dette ved at illustrere hvor mange fagpersoner og grupper en typisk borger med muskelsvind er i kontakt med under rehabiliteringsprocessen. Det er et overordentlig komplekst netværk med borgeren i orkanens øje.

JR nævnte endvidere at der er sket væsentlige fremskridt de seneste 10-20 år i sundhedssektoren, hvor man har samlet ekspertisen på færre steder. Fra at have haft 20 centre, har muskelsvind-borgerne nu tre, der fungerer godt og man yder en behandling, som er fuldt på højde med udlandet. I kommunerne, der imod, er der en række udfordringer. Borgerne oplever ofte kommunens indsats som meget ”silo-opdelt” og ukoordineret. Det må der arbejdes med – og der ligger en stor opgave foran os ”brugere” i at fortælle kommunerne hvilke indsatser, som virker.

Herefter blev ordet givet til konst. kontorchef **Kirsten Brøndum** (KB), Socialstyrelsen, som talte om VISO's erfaringer omkring de sjældne. KB fortalte, at VISO yder specialiseret rådgivning til borgere og fagfolk indenfor specialiserede, faglige indsatsområder.

Udgangspunktet er, at mange ting ikke er knyttet specifikt til en diagnose, men til funktionsnedsættelse(r), som kan adresseres generelt. VISO har kontrakt med mere end 110 specialister, som kan inddrages. I 2013 havde man ca. 1.500 igangsatte sager (rådgivning og/eller udredningsforløb), hvoraf 69 var relateret til sjældne-området.

VISO har et vist fokus på sjældne-området. I 2013 blev der oprettet et fagligt netværk af VISO-leverandører med særlige kompetencer på sjældne-området. Erfaringen er, at det giver mening, og man vil gerne arbejde videre med det.

Ordet blev herefter overtaget af **Elsie Lund Frydensberg** (ELF), Kontorchef for Socialt tilsyn og Den Nationale Koordinationsstruktur (DNK) under Socialstyrelsen. ELF fortalte, at DNK var blevet til efter en periode med faldende efterspørgsel fra bl.a. kommunerne på specialiseret rådgivning og information. Det gav anledning til frygt for uhensigtsmæssig afspecialisering. Man har derfor politisk anbefalet DNK, som blev sat i værk fra juli 2014.

DNK skal bl.a. sætte fokus på tilbud og viden om små, komplekse målgrupper, herunder de sjældne, bl.a. at:

- Sikre, at der er der fornødne udbud af tilbud, som der er brug for – også for små målgrupper.
- Styrke kvalitet og samarbejde.
- Sikre at tilbuddene udvikles dynamisk med behovene.
- På landsplan sikre at der er et specialiseret videnstilbud.
- Skabe overblik over det mest specialiserede område, og monitorere hvem der har viden om det mest specialiserede, hvor denne viden kan hentes m.v.

- Lave vejledende forløbsbeskrivelser.

Endvidere kan DNK lave udmeldinger ved bekymring om en uhensigtsmæssig afspecialisering. Alle opfordres til at melde ind og skabe opmærksomhed, hvis og når det sker.

Sidste indlægsholder var direktør **Lene Jensen** (LJ), Sjældne Diagnoser, som talte om empowerment og sjældne borgere som ressource. LJ's indgangsvinkel var, at forudsætningen for en virkningsfuld indsats er, at borgeren og/eller familien kan håndtere sin egen situation. Det samme gælder, hvis de sjældne skal være en vidensressource – der skal empowerment til. Sjældne Diagnosers forståelse af empowerment falder godt i tråd med EUROPLAN's: *'The process of increasing individuals or groups ability to make informed choices and to transform those choices into actions and outcomes'*.

LJ påpegede, at det er kontakt med andre i samme situation, sjældne borgere har mest brug for. Det er vist i flere undersøgelser. Det er ikke så nemt på Sjældne-området af oplagte årsager. Dog har Sjældne Diagnoser 49 medlemsforeninger, der dækker ca. 200 diagnoser samt et sjældne-netværk, hvor yderligere ca. 170 diagnoser er repræsenteret. De fleste af foreningerne er frivilligt drevne.

Der er gode takter i strategien på dette område, især i anbefalingerne i kapitel 11, men der er ikke nogen klar plan for hvordan de realiseres. LJ foreslog, at der laves en handlingsplan for en NGO-drevet sjældne-pakke, som forholder sig til:

- At skabe bedre muligheder for at mødes og danne netværk, yde gensidig støtte, uanset om der er en forening til rådighed eller ej.
- At skabe adgang til specifik patientuddannelse, der møder sjældne borgeres behov.
- Etablering af Help Line for sjældne borgere, hvor både patienter og pårørende – og evt. også fagpersoner – kan ringe og få vejledning i, hvordan de håndterer sjældne-livet og kommer videre i "systemerne".

Behovet for sidstnævnte mærkes hver dag i Sjældne Diagnosers lille sekretariat, hvortil der kommer mange henvendelser, som der ikke er ressourcer til at håndtere godt nok. Behovet er erkendt i strategien, men uden et klart ansvar. LJ sagde, at Sjældne Diagnoser gerne løfter ansvaret, men det kræver tilførsel af økonomi.

Herefter blev der åbnet for forslag og kommentarer fra de øvrige deltager i workshopen. En række emner blev bragt i spil:

- Fra patientside blev det fremført, at der mangler viden om hvordan sammenhængen er mellem hverdagen og den indsats som ydes. Det blev også påpeget, at kommunerne skal opsøge den nødvendige viden, også hos Sjældne Diagnoser – og så skal kommunen acceptere den vide og information, der stilles til rådighed,
- Fra patientside blev udtrykt ønske om, at Sjældne Diagnoser bevilges en socialrådgiver. Den enkelte sjældne borger har behov for kompetent faglig sparring omkring at opnå den rette sociale støtte i forhold til kommunerne, hvor der mangler viden om dét at leve med sjældne tilstande.

- Der blev fortalt om Ågrenska i Sverige, hvor der foregår en række aktiviteter med henblik på at skabe empowerment i de sjældne familier. Hele familien kommer på kursus for at blive klogere på at leve livet med sjælden sygdom og bliver langt mere ressourcestærke efterfølgende.

KD fortalte, at kommunen opsøger viden hos VISO og i Socialstyrelsen. Men der er brug for bedre adgang til mere viden - hvordan kan vi trække bedre på hinanden? Patientforeningerne er en oplagt ressource.

KB mente, at rehabilitering skal ses i et bredt perspektiv – der er ikke kun behov for en indsats på socialområdet, men også indenfor beskæftigelse, undervisning m.v.

JR fortalte, at familiekursus er en fast ydelse for muskelsvindramte. Alle får tilbud om at komme på familiekursus, typisk henover en weekend, ca. hvert andet år. JR påpegede videre, at mange sygdomme jo er fremadskridende. Og så kan rehabilitering være svær at forstå. VISO henviser tilbage til kommunerne og VISO bliver ofte holdt fra døren, fordi de anviser noget, som medfører udgifter. Muskelsvindfonden tager ud til borgerne / kommunerne for at facilitere processerne.

- Fra lægefaglig side blev der peget på, at der er brug for også at fokusere på dem, som ikke har en klar diagnose eller skal kæmpe i lang tid for den. De udgør en særlig udfordring.
- En patientrepræsentant pegede på, at det ikke er nok for DNK at hindre af-specialisering, der er i dén grad har brug for op-specialisering.
- Patientrepræsentanten mente også, at socialrådgivning skal relatere sig til det samlede kompleks af problemer. I nogle kommuner er der en særlig ekspertise i forhold til en given diagnose og derfor bør der etableres frit valg af socialrådgiver over kommunegrænser; det ville give et højere fagligt niveau og en bedre service og måske endda administrative besparelser.

JR påpegede, at der ikke er noget så besparende som kvalificeret rådgivning. Det er vigtigt at have silo-specialister. Men når man skal tage stilling til rehabilitering er koordinering utrolig vigtig, og den skal ikke være specialiseret.

ELF medgav, at en specialiseret rådgivning ikke er fordyrende. Den kan derimod bidrage med at systematisere og kortlægge, hvilken viden der til rådighed, med fokus på de enkelte funktionsnedsættelser.

KB påpegede, at der på mange områder ikke er dokumenteret viden at finde. Her har vi brug for, at de fagfolk, som arbejder med borgerne, dokumenterer deres erfaringer.

Herefter var tiden gået – Chair takkede deltagerne for de mange input.

Opsamling i plenum (Kl. 15.30 – 16.25)

Moderator: Direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

15.30-15.45: Fagre nye sjældne-verden – hvad bringer morgendagen? v. professor, ledende overlæge, dr. med. Michael Bjørn Petersen, Aalborg UH

15.45-16.25: To gode forslag fra hver workshop – og hvad gør vi nu?

Fagre Nye Sjældne-verden – hvad bringer morgendagen?

Ledende overlæge, professor, dr.med. Michael Bjørn Petersen (MBP) fra Aalborg Universitetshospital holdt et oplæg om udviklingen i diagnostiske metoder baseret på genetik under overskriften ”Fagre nye sjældne-verden – hvad bringer morgendagen?”

MBP gennemgik konkrete cases og konkluderede, at med **Next Generation Sequencing (NGS)** har vi ny teknologi, som kan bruges til at afsøge hele genomet for sygdomsgener, hvilket giver bedre diagnostik af sjældne sygdomme, hvor årsagen ikke er afdækket på anden vis. Der anvendes højteknologiske platforme samt meget avanceret bioinformatik. Prisen er faldende, hvilket gør teknologien til et realistisk diagnostisk værktøj i praksis.

Når man sekventerer genomet, får man også en række fund, som man ikke har kigget efter. Det er en stor og vigtig diskussion. Dansk Selskab for Medicinsk Genetik er ved at udarbejde et nyt forslag til informeret samtykke, som også omfatter genom-sekventering.

MBP refererede, at American College of Medical Genetics slår til lyd for, at når man alligevel sekventerer hele genomet bør man aktivt opsøge 55 høj-risiko gener, som skal rapporteres tilbage til rekvirerende læge – også selvom de ikke i udgangspunktet var årsag til undersøgelsen. Det bør ifølge de amerikanske anbefalinger ske uanset patientens alder, når det gælder sygdomme med høj penetrans og mulighed for forebyggelse/behandling. Det er vi ikke nået til i Danmark – det er en helt ny problematik.

MBP konkluderede, at de nye teknologier helt klart vil give bedre diagnostik af sjældne sygdomme. Der åbnes samtidig nye etiske dilemmaer, som skal adresseres.

Tilbage melding til Plenum

Tilbage meldingen blev varetaget af **Chair** fra hver workshop og skulle bestå af (nogle af) workshoppens konkrete forslag til implementering af strategien og en bedre indsats omkring de sjældne.

Workshop 1: Vejen frem for den danske sjældne-politik / den nationale strategi

Tilbage melding blev foretaget af konst. kontorchef **Kirsten Brøndum** fra Socialstyrelsen. I workshoppen havde været fokus på de konkrete anbefalinger i forhold til bl.a. implementering og monitorering af strategien og sammenhæng i indsatsen samt vidensudvikling. Der var især to konkrete forslag, som gik igen blandt workshoppens deltagere:

- 1) Etablering af netværk: Sikring af og kontinuerligt fokus på implementering via et forum eller et netværk med deltagelse af de centrale aktører (statslige, kommunale, brugerorganisationer og

fagfolk) på tværs af sektorer. Med udgangspunkt i strategien skal det her diskuteres, hvad der kan gøres – og hvilke problemstillinger der findes på området.

- 2) Kobling af videnshavere: Mange havde fokus på, at der er tale om et område med få borgere og få videnshavere/specialister, så der er brug for at koble dem. Det kan være mellem sektorerne (oplagt mellem social- og sundhedssektoren), men også koblinger inden for én sektor som det ses udfoldet mellem de to centre – dette kunne man måske lære af på andre områder. Der var forslag om at man bruger rammeaftalerne for at sikre dette. Det blev også påpeget, at det ville være en fordel, hvis man blev bedre til at bruge hinanden i kommunerne – at man måske kunne indgå aftaler på små, specialiserede områder, så viden fra en kommune også kan blive brugt i andre kommuner.

Workshop 2: Information og uddannelse om sjældne sygdomme

Tilbage melding blev foretaget af direktør **Lene Jensen**, Sjældne Diagnoser. Det overordnede fokus i workshoppen var at finde nye måder at tænke information og uddannelse på. Herudover var der i hovedindlægget i workshoppen fokus på at tænke koordination på en anden måde, så de sjældne familier rustes til at varetage en del af koordinationsopgaven. Der var en række konkrete forslag i workshoppen:

- 1) Om information: der er brug for valid og kvalitetssikret information på dansk, gerne med én indgang til al information. Der var massiv opbakning til strategiens anbefalinger omkring diagnosebeskrivelserne. Det blev påpeget, at det kan være hensigtsmæssigt at nedsætte en styregruppe eller lignende omkring diagnosebeskrivelserne. Der var også fokus på behovet for at skabe, indsamle og formidle ny viden. De privatpraktiserende læger fremsatte ønske om en hotline eller et kontaktsted (ét nummer), hvor man kan få lægefaglig viden samt viden om hvor man kan henvende sig ift. det sociale område.
- 2) Om uddannelse: det er ikke nok at se på efteruddannelse, selvom det er vigtigt, bl.a. ift. til de praktiserende læger. I stedet bør der i selve grunduddannelserne (de sociale- og sundhedsfaglige) undervises i måden at tænke på, når man møder en patient med en sjælden diagnose – hvad problemerne er og hvad det er, der er særligt.

Det blev fra plenum påpeget, at hvis man skal samle al denne viden ét sted så kunne Sundhed.dk eller CSS's hjemmeside være en mulighed. Det blev også påpeget, at der er et stort behov for mere og kvalitetssikret information på dansk.

Workshop 3: Forskning i sjældne sygdomme og handicap

Tilbage melding blev foretaget af Professor **Karen Brøndum-Nielsen**. I workshoppen blev taget udgangspunkt i, at patienterne er unikke og interesserede i at bidrage til forskningen, og det er en ressource, der skal tages vare på. Måske skal patienterne inddrages mere både i planlægningen og evalueringen af forskningsprojekter. Der var især to konkrete forslag/ønsker, der gik igen i debatten:

- 1) Bedre mulighed for klinisk forskning på de to centre, fordi det vil højne kvaliteten af behandlingen. Her har regionerne et ansvar for, at der er ressourcer nok – men har regionerne glemt at give at give penge?
- 2) Danske forskere, der forsker i sjældne-området, skal have mulighed for at deltage i internationalt samarbejde og EU-programmer der omhandler sjældne sygdomme (f.eks. <http://www.erare.eu/related-eu-initiative/research/esgct>). Disse programmer kan søges af forskere, hvis ens land er deltager. Begrundelsen er, at international forskning og samarbejde er

nødvendigt og helt afgørende når det drejer sig om sjældne sygdomme. Men hvem skal støtte denne deltagelse (Innovationsfonden, Forskningsrådene)?

Det blev fra plenum påpeget, at regionerne har givet penge til forskning.

Workshop 4: Diagnostik, behandling og meget mere – Centres of Expertise

Tilbage melding blev foretaget af overlæge, dr.med. **Henning Bundgaard**. Der havde i workshoppen været fokus på dels forsinket diagnose - og dels på behandling og forløb. Hvad angår diagnostik var der enighed om, at tidligere og mere rettidig diagnostik kræver en kulturændring – der er brug for mindre Tarzan-adfærd og en mere liberal henvisningspolitik, modsat af en mere liberal modtagerpolitik. Det gør der laves en præambel omkring. Herud over var der et konkret forløb om at:

- 1) Lave sjældne-pakker knyttet til tidsforløb i forhold til udredning og placering af udredningsforløbene. Det bør også overvejes at der i forbindelse med problemer med at stille diagnose kan inddrages et board bestående af ”ekspert eksperter”, som skulle fungere ad hoc og med inddragelse af forskellige specialer.

Omkring behandling og forløb, så blev det i workshoppen fremhævet, at der er mange forløb, der fungerer rigtig godt – både i centrene for sjældne sygdomme, men også andre steder.

- 2) Når der laves bedre forløb, bør der tages udgangspunkt i de velfungerende forløb, der faktisk fungerer. Bedre forløb kan også inspireres af andre områder, hvor patienterne også har brug for koordinering og et sammenhængende forløb, f.eks. diabetes-patienter. Sjældne-området skal interagere med andre specialer, så der undgås isolation.

Fra plenum blev det fremhævet, at hvis der skal ske noget, der skal brette, skal det ske nationalt. Hvis det er sjældne-pakker kræver det, at de accepteres på samme måde som med f.eks. kræft-pakker. Og det skal også gælde udredning og tværfagligt samarbejde samt forskning – der er brug for en organisation af sjældne-området. som sikrer tværdisciplinaritet. Der bør være et særligt fokus på gruppen af voksne patienter, også i overgangen fra barn til voksen.

Workshop 5: Medicin og anden behandling af sjældne sygdomme

Tilbage melding blev foretaget af formand **Birthe Byskov Holm** fra Sjældne Diagnoser. Hun indledte med at konstatere, at strategien ikke omhandler så meget af det, som der blev diskuteret i workshoppen. Derfor var workshoppen tilrettelagt lidt anderledes med flere oplæg af informativ karakter. Der var ikke meget tid til debat, men alligevel kom workshoppen vidt omkring.

Der blev talt om de vanskeligheder, der er ved udvikling af medicin til sjældne sygdomme, herunder godkendelsesprocedurerne på EU-plan og nationalt. Selvom Danmark ikke har et struktureret system for hvordan medicin tages i brug (såsom NICE), så går det ganske godt, og der er ikke behov for f.eks. NICE i Danmark. Medicin kommer ret hurtigt frem til patienten, men alligevel er der plads til forbedringer – det er der flere eksempler på. KRIS synes imidlertid ikke at være svaret på hurtigere og bedre adgang til ny medicin for sjældne patienter.

Birthe Byskov Holm hæftede sig ved den gode fortælling om udvikling, afprøvning og behandling med medicin til stofskifte sygdomme. I Danmark er der gode kliniske steder, hvor man har viden og kapacitet til at håndtere og vurdere ny behandling. Det er der brug for på andre områder og det bør der udvikles på ad de linjer, som er angivet i strategien: Samling af ekspertisen, oprettelse af viden centre på tværs af specialer mv., så det er de kliniske miljøer, der står for at bringe medicinen i anvendelse. Det er vigtigt, at der er gennemsigtighed og klar ansvarsfordeling i forhold til ibrugtagningen af medicin.

Workshop 6: Social service til sjældne borgere

Lene Jensen fra Sjældne Diagnoser foretog tilbagemeldingen. Fokus i workshoppen var dels social service til sjældne borgere, herunder koordination af indsatsen, og dels empowerment af sjældne borgere.

Koordination var også et element i workshop 2.

Der var både i workshop 2 og 6 fokus på, at koordination ikke er en statisk mekanisme, hvor man kan bruge den samme mekanisme over årene til alle sjældne. Det skal tænkes mere dynamisk og som et sammenspil mellem alle aktører og der var forslag om at udvikle nye modeller hertil.

Omkring viden, så blev der efterlyst systematiseret viden og det blev foreslået, at Den Nationale Koordinationsstruktur både har fokus på at forhindre af-specialisering og op-specialisering, der hvor der ikke er tilstrækkeligt gode tilbud. Der var videre en diskussion om adgang til socialrådgiverfunktion mv.

Der blev endvidere foreslået en sjældne-pakke på det sociale område bestående af noget systematisk patientuddannelse, bedre vilkår for netværksdannelse og etablering af en Help-line.

Fra plenum blev påpeget, at den nationale koordination ikke kun har fokus på af-specialisering, men lige så meget fokus på at specialiseret viden udvikles og implementeres. Det blev også påpeget, at rehabiliteringsCenteret for Muskelsvind har en model, som kunne bruges til efterfølgelse omkring borgere ramt af komplekse lidelser.

Afslutning af EUROPLAN-konferencen (Kl. 16.25 – 16.30)

Efter tilbagemeldingerne til plenum, blev ordet givet til Sjældne Diagnosers formand, **Birthe Byskov Holm**, for afslutning af konferencen:

Birthe Byskov Holm takkede deltagerne for de mange diskussioner, idéer og forslag. Konferencen afrapporteres på dansk og engelsk til EUROPLAN-projektet og der laves også en conference-rapport, hvis Sjældne Diagnoser kan skaffe ressourcer til det.

Omkring det videre forløb i øvrigt, så påpegede Birthe Byskov Holm, at det nu handler om at tage ansvar på de forskellige områder. Hvis det er alles ansvar, er det ingens ansvar. Sjældne Diagnoser vil søge at løfte sit ansvar i forhold til, hvad patientorganisationerne kan gøre. Men vores rolle vil også være at varetage alle sjældne borgers interesser ved vedblivende at insistere på, at alle andre ansvarshavere også løfter deres del.

Sjældne Diagnoser/24. februar 2015