

National strategi for sjældne sygdomme

Marianne Jespersen

28.01.2015

 Sundhedsstyrelsen

Danish Health and Medicines Authority

Definition og Afgrænsning

Fastholde den danske afgrænsning af: "sjældne sygdomme" hvorefter begrebet omfatter:

- **Sjældne** oftest **medfødte, arvelige komplekse** og alvorlige sygdomme og tilstande, der kræver særlig viden og sagkundskab
- Behov for **højtspecialiseret særlig veltilrettelagt** indsats i form af højtspecialiseret diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol samlet **1- 2 steder i sygehusvæsenet**
- Forekomst ca. **1-2 ud af 10.000** eller derunder, dvs. op mod ca. 500-1.000 personer i Danmark.
- Sygdommene kan **ofte ikke helbredes**, men følger af sygdommene kan eventuelt forebygges, begrænses eller behandles og patienterne sikres bedre livskvalitet og overlevelse.

Afgrænsning

- **Der ikke behov for en absolut afgrænsning i Danmark, idet der ikke knyttes særlige rettigheder eller lignende til en sådan afgrænsning.**
- **Der kræves som udgangspunkt en årelang og ofte multidisciplinær særlig behandlingsindsats, der tilrettelægges i overensstemmelse med de kendte specialeplanlægningskriterier for højtspecialiserede funktioner i sygehusvæsenet**
- **Sjældenhed**
- **Kompleksitet**
- **Ressourcekrævende**

Henvisning, udredning, koordination

- Styrke **tidligere og rettidig diagnostik**
- Sikres mulighed for **viderehenvisning direkte fra specialafdeling til andre specialafdelinger i konkret planlagte koordinerede udredningsforløb**, også viderehenvisning af patienter til højere specialiseringsniveau og til andet relevant speciale.
- Styrke **koordination og samarbejde** mellem højt specialiserede funktioner i den diagnostiske proces
- **Centre for sjældne sygdomme har særlig forpligtelse** til rådgivning, vejledning og koordinering

Multidisciplinært teamsamarbejde

- **En velorganiseret multidisciplinær diagnostik og behandling med udgangspunkt i eksisterende højt specialiserede funktioner.**
- **Med udgangspunkt i Centrene på højt specialiseret niveau arbejdes videre med at udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde for både børn og voksne.**
- **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

- **At de voksne patienter også behandles ved Centrene for Sjældne Sygdomme 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

- **Teamet forestår patientforløbet sammen.**
- **Ansvar for koordinationen har en læge fra Centeret eller fra det speciale, som forestår udredning og behandling af den enkelte persons dominerende problem.**
- **fagpersoner med anden særlig ekspertise indgår 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.**

Vidensopbygning og rådgivning

- **I videst muligt omfang udarbejdes patientforløbsbeskrivelser.**
- **Udgangspunkt i internationale beskrivelser af " best practice" fx Gene Reviews og der tilstræbes en optimering af vidensopbygning.**
- **At almen praksis og sygehusenes hoved- og regionsfunktionsniveauer får let adgang til valid og opdateret information vedr. sjældne tilstande og mulighed for kvalificeret rådgivning og sparring fra Centrene for Sjældne Sygdomme og de multidisciplinære teams.**

De lægevidenskabelige selskaber

I deres virksomhed

- **viser øget opmærksomhed for de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer, i speciallægeuddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.**
- **øger fokus på rettidig diagnostik og behandling, rehabilitering, forskning og udvikling vedr. sjældne tilstande inden for det enkelte speciales område.**
- **forholder sig til de særlige udfordringer som de "specialehjæmlelse" sjældne komplekse sygdomme indebærer**

Genetik !

- **Overveje retningslinjer for, i hvilke situationer det er relevant at tilbyde omfattende genetisk undersøgelse til en patient**
- **Vurdere, 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**
- **At patienter får mulighed for at blive genetisk revurderet efter et passende tidsrum når relevant**
- **Genetiske undersøgelser bør generelt forudsætte, at der foreligger en relevant klinisk beskrivelse/ udredning af patienten.**

Behandling

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

Rehabilitering

- **Rehabilitering ved sjældne sygdomme tager udgangspunkt i en sammenhængende tværfaglig udredning af den helbredsrelaterede funktionsevne og behovene for indsats bl.a. på baggrund af den foreliggende viden om sygdomstilstanden.**
- **At der sættes fokus på indgangen til kommunen**
- **At der skabes grobund for tværfaglige vidensmiljøer, sikres kontinuitet og vidensopsamling og samles ekspertise - så myndighedspersoner i forbindelse med sagsbehandling har adgang til relevant viden og rådgivning**

Den tværsektorielle indsats

- **At der sikres let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid og opdateret viden om sjældne tilstande**
- **At der fokuseres på sammenhæng i 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.**
- **Indsamles viden om vellykkede tværfaglige og koordinerede indsatser mellem relevante aktører, herunder muligheden for etablering af nye opgavefordelinger og tværgående samarbejde mv. (fx Spielmeier-Vogt teamsamarbejdet).**

Sundhedsaftalen

At regioner og kommuner sikrer

- **At sundhedsaftalen omfatter de problemstillinger, som borgere med sjældne sygdomme har ift. sammenhæng og kvalitet i rehabiliteringsindsatsen**
- **Sammenhæng i behandlings- og rehabiliteringsforløb.**
- **At myndighedspersoner, der skal belyse og træffe afgørelse om støtte til borgere med sjældne sygdomme så vidt muligt forpligtes til at opsøge relevant viden og anvende denne i sagsbehandlingen.**

Diagnosebeskrivelserne

- **At diagnosebeskrivelserne kvalitetssikres, videreføres og udbygges i de kommende år**
- **At der sikres en mekanisme for regelmæssig vurdering og ajourføring**
- **Diagnosebeskrivelserne incl. ressourcer overføres fra Socialstyrelsen til en platform i et stærkt, bæredygtigt og robust sundhedsfagligt miljø med mulighed for socialfagligt input**
- **At der tages initiativ på relevant niveau mhp. en realisering heraf som led i implementering af den nationale strategi.**

Patienter styrkes

- **Sjældne-netværket bør fortsat være et tilbud til sjældne patienter og pårørende, der ikke har mulighed for at indgå i andre relevante netværk/foreninger.**
- **Der bør arbejdes henimod, at patienter med sjældne sygdomme kan få mulighed for mere specifik patientuddannelse.**
- **Patientforeninger inddrages i erfaringsopsamling, deltagelse mv.**

Dokumentation

- **Raredis-databasen fortsætter, udbygges og konsolideres. Centrene er forpligtet til at registrere sjældne patienter i den fælles Raredis database og derved sikre udbygning og vedligeholdelse**
- **At der generelt sikres basis for registreringer af relevante sjældne patientgrupper i registre og kliniske databaser i øvrigt.**
- **At der etableres et overblik over foreliggende databaser og registre mv. med henblik at øge viden om såvel forekomst, som kvalitetsparametre for sjældne sygdomme.**

Registrering og sygdomsklassifikation

- **Systematisk registrering gives høj prioritet mhp. kvalitetsovervågning, forskning og udvikling.**
- **At der anvendes en så præcis og ensartet diagnoseklassifikation som muligt.**
- **At man ved registrering af patienter med sjældne sygdomme fortsat bruger de såkaldte McKusick koder, bedre kendt som OMIM-numre bl.a. ved centrene for sjældne sygdomme og i genetikken.**
- **Følger udviklingen om Orphakoder**

Større fokus på forskning

- **Prioritering af forskning nationalt og internationalt i behandlingsmiljøerne f.eks. via flere Ph.d.-forløb**
- **Lægevidenskabelige selskaber, relevante forskningsråd og fonde gøres bekendt med den nationale strategi og perspektiverne i den internationale forskningsmæssige interesse**
- **Fremme dansk og international forskning ift. området sjældne sygdomme.**
- **At forskning kommer rundt om hele patienten fra basale molekylære sygdomsmekanismer til rehabilitering og social indsats.**

Uddannelse

- **Mere fokus på sjældne sygdomme i undervisningen på lægestudiet og andre sundhedsfaglige uddannelser.**
- **At der udbydes kurser for almen praksis vedr. sjældne sygdomme f.eks. i relation til Lægedage mv.**
- **De lægefaglige selskaber viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer som de sjældne sygdomme indebærer i relation til speciallægeuddannelsen og efteruddannelsen**
- **Udvikling af tværfaglige og evt. tværsektorielle undervisnings- og uddannelses tilbud bør overvejes.**

Lær af brugerne og samarbejde med andre lande

- **I uddannelsesaktiviteter indtænker patientorganisationer og brugere**
- **Anvende og nyttiggøre patienternes viden, erfaringer og oplevelser.**
- **At Danmark som hidtil følger med, deltager og præger arbejdet i EU- regi.**
- **At der vedr. lægemidler sikres, at der er (fortsat) adgang til nødvendige Orphan Medicinal Products (OMP) i Danmark.**

Implementering og evaluering

- Strategien implementeres før 2018
- Evaluering 3-5 år fra 2014

ALT 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
Patientorganisationer**