

Workshop 3

Forskning i sjældne sygdomme og handicap

Dansk deltagelse i international forskning

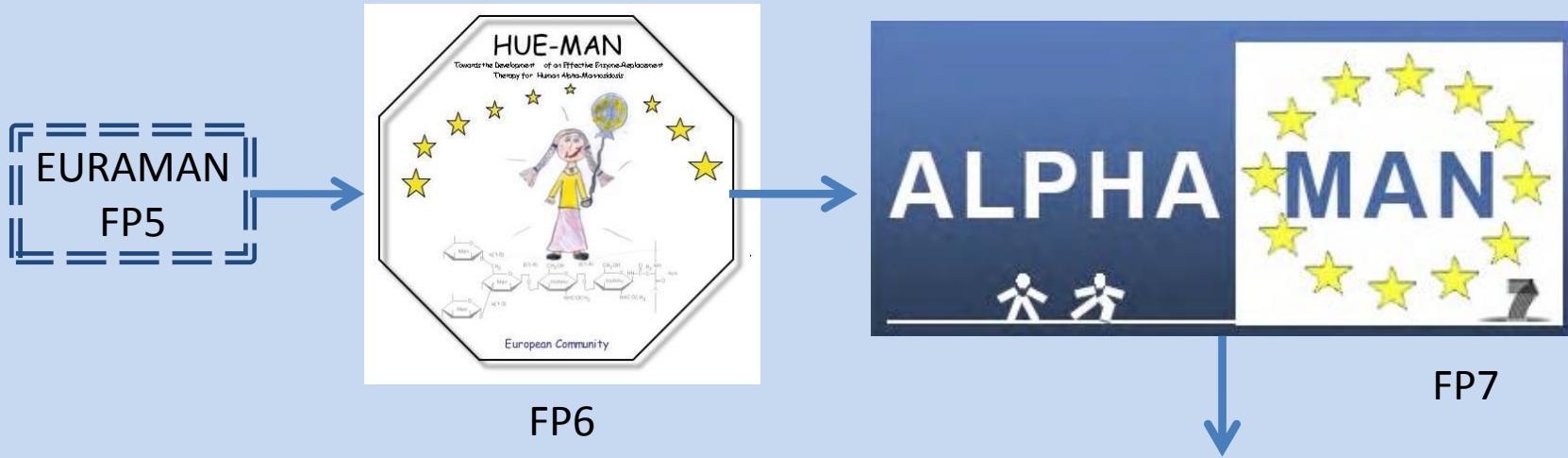
Allan Meldgaard Lund
Klinisk Genetisk Klinik
CSS/CMS
Rigshospitalet

Forskning i Sjældne sygdomme

Vi har hørt, at barrierer er:

- *De sjældne patienter er*
 - Få
 - Mis/u-diagnosticerede
 - Svære at rekruttere
 - Uregistrerede
 - Heterogene sygdomsforløb - svært at finde homogen gruppe
 - Svært at opnå traditionel evidens
- *Forskerne i sjældne sygdomme er*
 - Få
 - Svære at rekruttere
 - Svære at fastholde
 - Svært at få finansiering
 - Isolerede
 - Forskningsmiljø kan mangle
 - Uorganiserede
 - Begrænset samarbejde,
 - Ukendte
 - Megen af forskningen er ukendt, kun lidt citeret etc.

Patient/forsker relaterede problemer kan bedres ved internationalt samarbejde



ALPHA-MAN konsortiet fra metabolisme centre i Europa

35 patienter fra hele Europa tager til Rigshospitalet for at deltager i klinisk forsøg



Patient/forsker relaterede problemer kan bedres ved internationalt samarbejde

- *Internationalt samarbejde*
 - Fx i form af
 - EU finansierede konsortier
 - fx EURA-MAN, HUE-MAN, ALPHA-MAN , EUROGLYCANET for CDG
 - Samarbejde mellem europæiske universiteter med eller uden medicinal industri, fx MLD
 - Europæiske netværk mhp at opbygge registre og vidensdatabaser
 - E-IMD, InNerMed mhp bedre behandlingsalgoritmer, rekruttering af patienter
- EUCERD, 2013: ca. 30 EU forskningsprojekter med dansk deltagelse
- 40-50% af publikationer med danske forfattere opstår i internationalt samarbejde
 - Men samme procent for sjældne og hyppige sygdomme?
- DK kan øge indsatsen
 - gode patientregistre, CPR-systemet, centralisering af patientbehandling, biobanker, godt samarbejde med industri og patientorganisationer etc.
 - *men der skal mere til for, at vi kan bidrage på lige fod med udenlandske partnere:*

International forskning – hvad skal der til?

- Få overblik over nationale forskningsindsats – *hvor er vi især gode og kan vi lægge en strategi ud fra det?*
- Udbygge databaser/registre
 - Registrere og synliggøre registre, sørge for langtidsfinansiering af registrene
 - Sikre bedre kodificering - OMIM, ORPHA codes
- Udbygge vore *gode biobanker – et vigtigt aktiv* i international forskning
 - Registrere biobankerne i EU-registre, fx EUROBioBank og RD-connect
 - Basis for udvikling af screening, diagnostik, epidemiologi – *vigtigt aktiv*
- Udbygge det gode samarbejde mellem (biotek)medicinal industri og universitetsmiljøer
 - Der er *godt fagligt /regulatorisk klima for at lave (internationale) lægemiddelafrøvningsprøvnings* i DK
 - Bedre afprøvningsfaciliteter, herunder især pædiatriske
- Udbygge samarbejde med PO, herunder internationale PO, mhp input og rekruttering
- Udbygge det allerede igangværende gode samarbejde i EU-sammenhæng
 - Styrke Sundhedsstyrelsens/-væsenets deltagelse i EU-fora
 - Styrke dansk deltagelse i ORPHANET for at synliggøre vore nationale kompetencer
 - Mere fokus på mulige relevante EU ansøgningsrunder
 - Mere praktisk hjælp med udformning af ansøgninger, den efterfølgende administration etc.
- Flere ressourcer til *at indgå i de kommende EU-reference netværk*
 - Fx arbejdes der på, at E-IMD videreføres som et sådant
- Flere *øremærkede offentlige midler* til international forskning i sjældne sygdomme
 - Nationalt via forskningsrådene
 - *Regionalt via prioritering* af forskning i sjældne sygdomme
 - Aktuelt er forskningen i ulig konkurrence med patientbehandlingen, som naturligvis har 1.prioritet
 - *Bedre regionale forsknings/afprøvningsfaciliteter*