



Sjældne Diagnoser



Velkommen til workshop 3

Forskning i sjældne sygdomme og handicap

Chair: Professor Karen Brøndum Nielsen
Rapporteur: Søren Lildal, Apert-foreningen

Relevante afsnit i EU henstillingen og i den nationale strategi

EU-henstillingen og EUROPLAN´s guidelines:

- **Registre og databaser, kodning af sjældne sygdomme**
- **Kortlægning af eksisterende forskningsressourcer, infrastrukturer og evt. forskningsprogrammer for sjældne sygdomme**
- **Klarlægning af behov for prioriteringer omkring sjældne-forskning**
- **Patientorganisationernes rolle i sjældne-forskning**
- **National deltagelse i internationalt samarbejde op området**

Den nationale strategi:

- **Kapitel 12 - databaser, registre, kodificering, forskning**
- **Afsnit 3.2.1 (forekomst ift tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets indsats)**

Blandt strategiens anbefalinger på dette område er :

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
- 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, fx Omim nr

Program og oplægsholdere:

Forskning i sjældne sygdomme og handicap

Chair: Professor Karen Brøndum Nielsen

Rapporteur: Søren Lildal, Apert-foreningen

- **Professor Ebba Nexø: Udfordringer for den sjældne forskning**
- **Andre oplæg:**
 - Forskningsrådendes praksis v. prof Troels Staehelin Jensen, repræsentant fra Det Frie Forskningsråd, Sundhed og Sygdom
 - Dansk deltagelse i international forskning – hvad skal der til? v. overlæge, dr.med. Allan Melgaard Lund RH
 - At finde patienterne, v. overlæge, dr.med. Hanne Hove RH
 - Sjældne borgeres forskningspolitiske dagsorden, v. næstformand Liselotte Wesley Andersen, Sjældne Diagnoser

Debat og udarbejdelse af konkrete forslag