

Rapport fra workshop om den nationale strategi for sjældne sygdomme fredag, d. 17. november 2017, kl. 10 – 16

Indhold

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

Velkomst og indledning kl. 10.00 – 10.30

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

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

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

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

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

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

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

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

- Uddannelse og kompetencer
- Registrering, dokumentation og viden

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

Parallelle del-workshops kl. 10.30 – 12.00

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

Tema A: Sektorsamarbejde og koordination

Chair: Direktør Inge Kristensen, Dansk Selskab for Patientsikkerhed

Rapporteur: Stephanie Jøker Nielsen, Sjældne Diagnoser sekretariat

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

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

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

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

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

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

Forælder Christian Behnke, Spielmeier Vogt-foreningen

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

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

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

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

Forælder Kis Holm-Laursen, Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta

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

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

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

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Bedre koordination og én indgang til kommunen:

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

Videns opsamling omkring de sjældne:

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

Andre forslag og synspunkter:

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

Tema B: Empowerment

Chair: Afdelingsleder Vibeke Lubanski, IBOS

Rapporteur: Lene Jensen, Sjældne Diagnoser sekretariat

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

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

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

Souschef Katrine Bærentzen, Socialstyrelsen (SOS)

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

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

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

Direktør Lene Jensen, Sjældne Diagnoser

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

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

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Patientuddannelse og patientforeningskurser:

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

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

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

Helpline, Sjældne-netværket og navigatorerne:

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

Andre forslag og synspunkter:

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

Tema C: Det internationale samarbejde

Chair: Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

Rapporteur: Søren Lildal, Sjældne Diagnosers forretningsudvalg

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

Chefkonsulent Niels Moth Christiansen, Sundhedsstyrelsen (SST)

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

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

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

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

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

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

Formand Birthe Byskov Holm, Sjældne Diagnoser

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

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

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

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

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

ERN:

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

Andet:

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

Plenum kl. 13.00 – 16.00

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

Tema D: Sjældne patienter i sygehusvæsenet

Chair: Enhedschef Janet Samuel, SST

Rapporteur: Lene Jensen, Sjældne Diagnosers sekretariat

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

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

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

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

Sammenhængende forløb

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

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

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

Udfordringer og løsninger

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

Diagnostik

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

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

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

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

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

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

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

Debat

Deltagerne havde en række synspunkter og forslag, herunder:

Diagnostik:

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

Multidisciplinær og tværfaglig tilgang samt koordination:

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

Overgang fra barn til voksen

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

Struktur og specialeplan:

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

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

Andet:

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

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

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

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

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

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

Birthe Holm rapporterede tilbage fra workshop C om internationalt samarbejde. ERN var et centralt emne – der er 24 netværk og Danmark er med i 12. Det giver meget mening at deltage i disse netværk, når sygdommen er sjælden. Der var mange diskussioner omkring hvordan der informeres bedst muligt om mulighederne for at være med, SST spiller en stor rolle her. Det blev også diskuteret, om og hvordan Danmark kan være med i Orphanet. Det kræver en beskrivelse af hvad det er og hvad det kræver og den skal laves.

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

Forkortelser

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