

The background of the cover is a photograph of a person with dark, curly hair, wearing glasses, a black baseball cap with an orange flame-like graphic, and an orange jacket. They are looking upwards and to the left, with their hand reaching towards a green plant in the foreground. The background is a soft-focus field of green plants under a cloudy sky.

med.

Lægemiddelindustriforeningens magasin | Okt | 2018

09

Livet som sjælden patient s. 4

Orphan drugs: Fremtiden er sjælden s. 20

med.

Lægemiddelindustriforeningens
magasin

Magasinet med. handler om
medicin med mere: Med mennesker, med
engagement og med dialog.

Nr. 09 — Oktober 2018

Magasinet udgives af Lif og
udkommer fire gange om året.

Ansvarshavende redaktør:
Gitte Skovlund Schmidt

Redaktion:
Anne Cathrine Schjøtt
Mette Schmidt

Foto:
Tine Sletting
Pexels
Unsplash

Design og layout:
e-Types

Typografi:
Du Nord og Home Text

Tryk:
Cool Gray A/S

Papir:
Indhold: Amber Graphic 100g
Omslag: Amber Graphic 150g

ISSN: 2446-1695



Lægemiddelindustriforeningen
Lersø Parkallé 101, 2100 København Ø
T: +45 39 27 60 60
E: info@lif.dk

LEDER

Pas på de sjældne

Når man er sjælden, så er man bare ikke som alle andre. Det hører med i hele definitionen, at der er langt mellem dem, man kan sammenligne sig med, og at man passer dårligt ned i de kasser, som vores velfærdssystem er delt op i.

Sådan er det også for de patienter, der lider af sjældne diagnoser. De rammer lidt på tværs af kategorier, faggrænser og de standarder, der er sat for diagnosticering, behandling og pleje af såkaldt almindelige patienter.

Og sådan er det også for de lægemidler, der er udviklet specielt til de meget små patientgrupper. De passer heller ikke helt ned i de rammer, der er sat for godkendelse og vurdering i Medicinrådet. Heldigvis er det en problemstilling, som man er sig meget bevidst i den nationale strategi for sjældne sygdomme fra 2014. I en nylig evaluering af strategien peger Sundhedsstyrelsen på, at de har vurderingen og godkendelse som et indsatsområde, der er i gang, men endnu ikke færdig: "... der arbejdes med en hensigtsmæssig model for, hvordan regionerne træffer afgørelse om, at tage ny medicin til sjældne sygdomme i brug," lyder det.

Opsamlingen og evalueringen af strategien viser med al ønskelig tydelighed, at det er helt afgørende at blive ved med at forbedre og styrke både kvalitet og

sammenhæng i det specialiserede sundhedsvæsen, trods der allerede er et stort fokus på det nære, sammenhængende sundhedsvæsen. Det er her man har gjort kæmpe fremskridt både for den enkelte patient og for det endegyldige mål: bedre livskvalitet og flere leveår. Og med den viden, vi har i dag, vil mange flere patienter opleve, at de har en diagnose, de ikke deler med ret mange. Ikke fordi de har en kompleks medfødt sygdom som de patienter, vi følger i dette magasin, men fordi vi er i stand til at beskrive sygdomme mere og mere præcist – og behandle mere og mere præcist. Hvor man for år tilbage fik én diagnose: hjernetumorkræft, så kender vi i dag til mindst otte forskellige variationer, som hver især reagerer forskelligt på behandling. Om ti år vil vi formentlig have endnu mere specifik viden – og forhåbentlig også mere specifik behandling.

Derfor skal vi passe på de sjældne. Først og fremmest de sjældne patienter, de læger, der sidder med enestående viden om kompleksiteten i de sjældne sygdomme, men også den medicin, der kan bidrage til at ændre livet for patienter med en sjælden diagnose.

God læselyst.

Ida Sofie Jensen, koncernchef

Indhold

Tema: De sjældne sygdomme



Reportage: Det sjældne liv bliver også levet 4
Generne bestemmer 11



Omkring sjældne sygdomme er der større uvidenhed, større kompleksitet og også stor alvorlighed...

— Lene Jensen, direktør for Sjældne Diagnoser **s. 18**

4

Sundhedsvæsenet mangler viden og kompetencer 12
En handlingsanvisende statusrapport 16
Voxpop 19

Analyse: 20 Fremtiden er sjælden



Fremtidens medicin er personlig 23
Analyse: Norge og Sverige bruger flest orphan drugs 24
Diagnose: Fra 40 år til fire dage 28



Det sjældne liv bliver også levet

En skildpadde går ingen steder uden sit skjold. Det samme gælder 14-årige Sebastian la Cour Rasmussen. For ham er skjoldet for tiden dog en sort kasket med sprudlende ild. Sebastian har en sjælden sygdom, som kun 17 danskere har. Han begyndte først at live op for et par år siden, da han fik den behandling, som familien havde efterspurgt. Til trods for den sprudlende energi, der nu er i teenageren, har han stadig brug for et skjold at gemme sig bag, fortæller hans mor, Kirstine la Cour Rasmussen.

”Skildpadder er lidt langsomme. De går i hi, de gemmer sig, og der er ikke så meget fart på dem. Sådan er Sebastian også,” fortæller Kirstine la Cour Rasmussen.

Sebastian nikker og giver sin mor ret. Det var han især, da han var yngre. Men han mener selv, at han nu har det så godt, at det eneste, der er tilbage, er kasketten, han kan gemme sig under, samt at han er lidt langsom med at prøve ny mad.

”Da jeg havde det allerværst, spiste jeg næsten ingenting, fordi jeg ikke kunne. Nu kan jeg igen spise og har vænnet mig til bestemte typer mad som pasta, kartofler og kød,” fortæller Sebastian.

Et liv som sjælden patient er lige så forskelligt som at være enhver anden type patient. Der er dog yderligere udfordringer, fordi sundhedssystemet ikke i samme grad kender sjældne sygdomme. Mød to danskere, der ved, hvordan det er at være sjælden.

Han lider af den medfødte sygdom fanconi anæmi. En sygdom han har arvet, fordi begge forældrene har et defekt gen, som de videregav. Hverken forældrene eller hans to yngre søstre lider af sygdommen.

Sygdommen har blandt andet betydet, at han er født med skæve hænder og manglende tommelfinger på den venstre hånd. Sebastian er blevet opereret flere gange, blandt andet en stor tarmoperation som spæd og en hånd- og rygoperation. Fanconi anæmi er en blodmangelsygdom, hvor man

knoglemarvstransplanterer, når marven bliver for dårlig til at producere blodceller. Derfor bliver Sebastians blod tjekket fire gange årligt, og der skal jævnligt tages marvbiopsier.

Derudover vokser han ikke som de andre børn, stofskiftehormonerne er i uorden, han har 500 gange større risiko for bestemte kræfttyper og tallet for binyrebarkhormonet kortisol har været banket så langt ned, at han har været ved at dø af det. Da han var på nippet til at være allerværst ramt af kortisolproblemet, spillede skildpadden igen en rolle i livet. →



Som patient eller familie til en patient med en sjælden sygdom har vi fået det overordnede billede, at det tværteamlige burde ligge på europæisk plan, så den faglige viden samles ét sted, frem for at man i de enkelte lande bliver sendt fra afdeling til afdeling

— Kirstine la Cour Rasmussen, mor til Sebastian, som har sygdommen fanconi anæmi

”Faktisk var han helt grøn ligesom skildpadderne, da skolen hiver ham op af et svømmebassin og ringer til os,” fortæller mor Kirstine, der ikke lang tid efter episoden endelig får lægerne til at undersøge kortisoltallene.

Mor gav Anne diagnose

I Store Heddinge sidder Anne Grimsbo. Hun har også arvet en sygdom, der skyldes en gendefekt. Hendes sygdom udløses modsat Sebastians, selvom man kun arver gendefekten fra enten den biologiske mor eller far.

”Mine forældre diagnosticerede mig allerede som barn, fordi både min far og onkel havde sygdommen. Dengang havde jeg nervesmerter, som gav stød i hænder og fødder, hver gang jeg fik feber,” fortæller Anne Grimsbo.

Hun føler sig heldig over, hvordan sygdommen fabry har ramt hende. Nogle patienter oplever en sygdom, der invaderer deres hverdag med smerter, ubehageligheder og følgeproblemer, mens andre er heldige og ikke får så slemme daglige smerter. Alle patienter tilbydes en medicinsk behandling, der bremser udviklingen af følger af sygdommen, der ellers kan påvirke både syn, nyrer, hjerte og andre vitale organer. Sygdommen

giver på grund af delvis eller fuld mangel af et bestemt enzym blandt andet blodige knopper på kroppen, defekter i hjertet og ophobning af bestemte fedttyper i øjne og organer.

”Folk med fabry rammes meget forskelligt. Min onkel døde som 32-årig

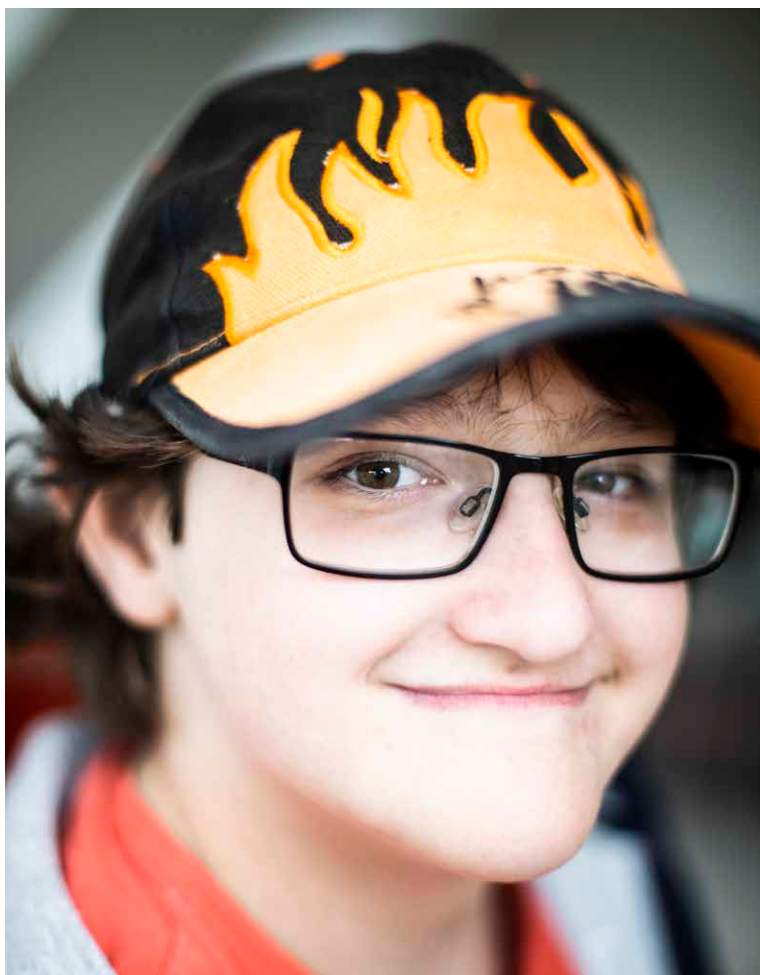
og min far som 54-årig, og mens andre i min familie er hårdt ramt af sygdommen, så er jeg sluppet relativt billigt. Jeg er heldig med, at medicinen fungerer rigtig godt på mig, at jeg kan have et normalt liv med familie og arbejde og uden den store daglige frygt,” fortæller Anne Grimsbo.

Først fik hun hver anden uge indsprøjtet det protein, hun manglede. Senere hen er der udviklet en pille, som hun kan tage hver anden dag. Som hun siger, har det, at der var en behandling, været godt i sig selv, men hun er glad for ikke at skulle tilrettelægge sin søndag efter, at hun absolut skal være hjemme den halve dag for at få den halve liter væske ind gennem en nål i blodårerne.

En normal hverdag

Den normale hverdag oplever Sebastian også, efter han har fået behandlingen målrettet flere af de forskellige sidediagnoser, som fanconi anæmi kan medføre. I dag går han i skole og kan holde til en hel dag på skolen uden at være helt udmattet. Han har i mange år fået både





væksthormon og stofskiftehormon og er nu på medicin, der opretholder et godt kortisolstal. Fordi han er gået ind i teenageårene, får han nu også testosteron. Desværre er der ikke én gylden pille til fanconi anæmi, som sygdommen hedder, men der findes mange behandlinger til de uendeligt mange sidediagnoser, som fanconi anæmi kan bevirke.

"Jeg var så tynd inden medicinen, og jeg kunne ikke spise min frokost eller være med i gymnastik, fordi jeg ikke havde energi til det. Faktisk lignede jeg et omvandrende skelet," fortæller han, hvorefter han happer et stykke chokolade, som moren har stillet frem på bordet. En af de måder som familien tilskynder ham at være fysisk aktiv, er ved at have givet ham en specialdesignet cykel. Den

ligner alle andre cykler, men både gear og bremsesidder i samme side på styret. Den side, hvor Sebastian har alle fem fingre.

"Ellers vil han ikke kunne styre cyklen, samtidigt med at han skal bruge bremses og skifte gear," fortæller hans mor, der gennem hele livet har forsøgt at tilrette hverdagen, så han kan få så normal en hverdag som muligt – kun afbrudt af det næsten ugentlige kontrolbesøg eller behandlinger hos enten den ene eller anden type læge. I alt går familien hos 7-8 forskellige afdelinger, der hver især har styr på elementer af sygdommen.

En dag på vej hjem fra en af de omkring 40 årlige lægekonsultationer sagde han i bilen, at "nu gider jeg ikke længere

op til den læge. Han finder hele tiden nye problemer, som sygdommen giver," fortalte han irriteret ifølge hans mor.

"Det er så irriterende, når jeg hele tiden får nye ting at vide. Nye diagnoser eller noget nyt der er galt med min krop, og så skal der jo tages hånd om det, og jeg skal til lægen igen og igen, når jeg egentlig bare vil være i skole eller hjemme og spille computer," fortæller Sebastian.

Andre patienter er familie nu

Både Kirstine la Cour Rasmussen og Anne Grimsbo har for år tilbage sat sig for at holde sammen på de danske patienter i patientforeninger. Kirstine la Cour Rasmussen startede foreningen for fanconi anæmi, mens andre patienter har startet foreningen for fabry,

HVAD ER EN SJÆLDEN SYGDOM?

En sygdom betegnes som sjælden, hvis **færre end 1-2 ud af 10.000 danskere** har sygdommen. Det vil sige op til:

1000

danskere kan have en given sjælden sygdom. Der findes dog mange sygdomme med kun en lille håndfuld eller færre patienter.



Sjældne sygdomme er **medfødte, arvelige, kroniske og komplekse**.

80%



af de sjældne sygdomme er identificeret genetisk. Årsagen til mange sjældne sygdomme er fortsat ukendt.

800



sjældne diagnoser findes blandt patienter i Danmark. Heraf bliver ca. halvdelen behandlet på de to danske centre for sjældne sygdomme, mens de resterende behandles hos speciallæger.



Mange sjældne sygdomme **påvirker flere forskellige dele af kroppen.**



Man kan ikke altid fysisk se på en person, at de har en sjælden sygdom.

ca. 3500



patienter er **registreret** på de danske sjældnecentre.

KRÆFT KAN VÆRE SJÆLDEN – MEN ER IKKE EN "SJÆLDEN SYGDOM"



Selvom der findes kræftformer, som kun få danskere får om året, **er kræft ikke en sjælden sygdom** i forhold til Sundhedsstyrelsens definition.



25%

En **fjerdedel** af alle kræftdiagnoser er sjældne



En type **kræft kan ofte inddeles i mange kategorier**. Eksempelvis findes der mindst otte forskellige hjernetumorkræft, der kræver forskellig behandling.

ORPHAN DRUGS – MEDICIN TIL DE SJÆLDNE



Orphan drugs er de **europæiske lægemiddelmyndigheders (EMA) betegnelse** for medicin til sjældne sygdomme og til sjældne kræftformer.

EMA understøtter udviklingen af medicin til **sjældne sygdomme** ved fx at tilbyde ekstra faglig rådgivning og forlænget patentrettighed.



Kræftmedicin

85%



Andet

15%

Størstedelen af de orphan drugs, som bruges til behandling i Danmark, er til kræftbehandling (målt på omsætning).

i ORPHAN DRUGS

Oftest kaldes sjældne sygdomme i en international sammenhæng for "orphans," altså "forældreløse," fordi de går på tværs af specialer eller er små nicheområder i mange forskellige lægelige specialer. De er derfor behandlet til sygdomme, der ikke hører til under ét speciale.

Kilder: DLI MI, Center for Sjældne Sygdomme, Sjældne Diagnoser, de europæiske lægemiddelmyndigheder (EMA), Kræftens Bekæmpelse og Lancet Oncology

herunder Anne Grimsbos fætter, mens Anne har videreført arbejdet de seneste fem års tid. Fabry Patientforening har lokaliseret 75 danske patienter, og patientforeningen, Fanconi Anæmi Danmark, har 17 patienter som medlemmer. Begge foreninger omtaler de andre som "familien," der bliver holdt familiekomsammen, hvor patienterne møder hinanden og kan tale om deres sygdom, eller hvad de nu gerne vil.

I fanconi anæmi-foreningen har Kirstine la Cour Rasmussen skabt forbindelse til tyske og amerikanske læger, som udelukkende beskæftiger sig med fanconi anæmi. Disse læger er flere gange kommet på besøg til familiedagene og har blandt andet hjulpet danske patienter til en bedre forståelse af sygdommen og alle de komplikationer, der kan være.

"Det var faktisk en tysk læge, der bad os få tjekket Sebastians kortisoltal. Det står også i flere bøger om sygdommen, at det kan være en af de ting, man kan fejle, men de danske læger var ikke selv opmærksomme på det. Så vi fik det først

tjekket, da vi gentagne gange havde henvendt os med de symptomer, som litteraturen siger, man får ved for lavt kortisol," siger Kirstine.

Som patient i Danmark med en sjælden sygdom, som har mange forskellige problemer vedhæftet, er man som patient næsten lige så vidende som lægerne, der i højere grad er specialiseret til at vide noget om eksempelvis enkelte organers funktion, fortæller hun.

"Det er et stort ansvar at indsamle viden om en sjælden sygdom. Det gør mig jo ikke til ekspert, men ofte har de danske læger jo ikke set særlig mange patienter, og de er derfor begrænset i deres kliniske viden om sygdommen. Det kan ikke være anderledes, når der er så få patienter med fanconi anæmi i Danmark. Heldigvis er vi i god dialog med udenlandske læger, som kan supplere de danske lægers behandling."

Ros til lægerne

Selvom både Sebastian, hans mor og Anne Grimsbo føler sig som eksperter

”

Ofte har de danske læger jo ikke set særlig mange patienter og er derfor begrænset i deres kliniske viden om sygdommen. Det kan ikke være anderledes, når der er så få patienter med fanconi anæmi i Danmark.

— Kirstine la Cour Rasmussen, mor til Sebastian, som har sygdommen fanconi anæmi

”

Nogle gange vil vi meget hellere have en flybillet til Düsseldorf end en parkeringsbillet til Rigshospitalet.

— Kirstine la Cour Rasmussen, mor til Sebastian, som har sygdommen fanconi anæmi



i deres egen sygdom, er de alle glade for, at der findes gode lægeteams på Rigshospitalet, som tager hånd om patienterne.

Et af de første møder, Sebastian havde med en læge, var, da forældrene sad hos en ørelæge.

”Lige da han var født, var der kommet et nyt program, hvor alle børn skulle screenes for høreproblemer. Og da vi kom ind, kunne vi se, at hele personalet tænkte ”åh nej, nu kommer alle de overpyldrede forældre,” fortæller Kirstine la Cour Rasmussen.

Men de kom ind til lægen, og lægen kiggede på barnet. Derefter gik han om bag ved moren og smældte en metallisk skuffe ind i skuffedariet.

”Jeg fik et gigantisk chok, da jeg ikke havde set, at han gik om bag mig, og lyden var så høj, at det rungede i mine ører, men Sebastian, ja, han bevægede sig slet ikke,” fortæller hun.

Derefter blev behandlingen først et høreapparat, der satte kraniet i svingninger og dermed kunne give lyd til Sebastian. Senere hen har han fået et mere almindeligt ”bag om øret”-høreapparat, der sender lyd direkte ind gennem de forsnævrede øregange.

Denne situation karakteriserer mange af de oplevelser, familien har haft gennem de utallige besøg hos speciallæger. Generelt er de tilfredse med de danske læger, men de ønsker stadigvæk

at få samlet al viden hos én læge/lægeteam frem for at skulle rundt til mange forskellige speciallæger, der ikke ser sygdommen som en helhed:

”I Danmark bliver vi tit sendt rundt i systemet. Men som patient eller familie til en patient med en sjælden sygdom har vi fået det overordnede billede, at det tværteamlige burde ligge på europæisk plan, så den faglige viden samles ét sted, frem for at man i de enkelte lande bliver sendt fra afdeling til afdeling. Nogle gange vil vi meget hellere have en flybillet til Düsseldorf end en parkeringsbillet til Rigshospitalet,” understreger Kirstine la Cour Rasmussen. ●

Generne bestemmer

Enhver forælder ønsker sunde og raske børn. Men når man ved, at man kan viderebringe gener, der giver ens fremtidige børn en sjælden sygdom, står man som forældre i en svær situation. Det fortæller to forældre, der begge har gennemgået aborter i bestræbelsen efter at få et raskt barn.

Anne Grimsbo, der har arvet den genetiske sygdom fabry fra sin far, har både mistet et barn ufrivilligt samt valgt at få foretaget abort, da hun fandt ud af, at barnet var sygt.

"Jeg blev gravid første gang som 28-årig, men det var først femte og sjette graviditet, der endte med en rigtig fødsel og to sunde og raske drenge," fortæller hun.

To af graviditeterne udstødte kroppen selv, fordi de var syge, mens de to andre – to små drenge – var fremprovokerede aborter. Hun valgte aborterne, fordi moderkagebiopsien viste, at gendefekten for fabry var til stede hos fostrene.

"Det er jo aldrig et let valg, men jeg vil have, at denne sygdom dør med mig i min familie. Jeg så, hvordan den har ødelagt mange familiemedlemmers liv, så det vil jeg ikke byde de næste generationer også," fortæller Anne Grimsbo, der i dag er mor til to raske, voksne drenge.

Kirstine la Cour Rasmussen er mor til 14-årige Sebastian, som har sygdommen fanconi anæmi. Hun vidste ikke, at hun og manden Tue bar sygdomsgenet, før Sebastian var født som det første barn i rækken.

"Men vi vidste, at vi ville have flere børn. Processen blev dog længere og mere krævende, end vi nogensinde havde forestillet os," fortæller Kirstine la Cour Rasmussen.

Første graviditet efter Sebastian viste sig at være et foster med fanconi anæmi. Det blev ved en fejl først opdaget i uge 20, hvor forældrene selv på en scanning kunne se en række anormaliteter, som Sebastian også var blevet født med.

"Så sent i graviditeten er der jo tale om en lille baby, men vi var ikke i tvivl om, at graviditeten skulle afsluttes, da det er så alvorlig en diagnose at leve med," fortæller hun.

Fostervand var nogle uger tidligere blevet sendt til Tyskland for at tjekke for sygdommen, men laboratoriet havde ikke kunnet få fat i genetikerne på Rigshospitalet med svaret.

"Derefter fik vi ved senere graviditeter mulighed for at teste fosteret tidligt ved en moderkagebiopsi i 10. uge," fortæller hun om udviklingen i diagnostikken.

Forældrene blev gravide med Sebastians mindre søstre Marie-Louise og Julie på naturlig vis, og begge disse graviditeter blev testet for sygdommen, mens de var små fostre. I en tre-årig periode mellem de to graviditeter prøvede forældrene dog at få et raskt barn, der samtidig også ville kunne være knoglemarvsdonor for Sebastian i fremtiden.

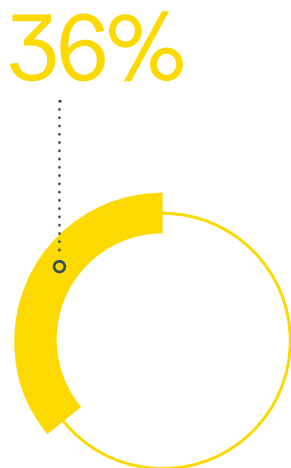
"Vi ville gøre alt for at sikre, at generne ikke blev givet videre, fortæller Kirstine la Cour Rasmussen.

Ægsorteringsforsøgene var både psykisk og fysisk krævende og førte ikke til fuldførte graviditeter. Da ingen af Sebastians søstre har samme vævstype som ham, blev donor-problematikken heller ikke løst.

"Men vi fik skabt en familie," fortæller Kirstine, "og gjorde forsøget i det mindste." ●

Sundhedsvæsesnet mangler viden og kompetencer

Det, som sjældne patienter savner allermest, er, at sundhedsvæsesnet har viden om og kompetencer inden for sjældne diagnoser, men udredningstiden er ikke længere blandt de største bekymringer, fortæller de sjældne patienter i en undersøgelse blandt patientforeninger.



36 % af patientforeningerne siger, at der findes behandlinger målrettet deres sygdom.

Manglende viden i sundhedsvæsesnet, manglende kompetencer blandt klinikkere og manglende adgang til behandling er nogle af de største udfordringer for patienter med en sjælden sygdom. Det viser en undersøgelse blandt patientforeninger for patienter med sjældne sygdomme, foretaget af Lif. 37 foreninger har svaret i undersøgelsen.

Til trods for de bekymringer er det positive, at mange patienter bliver udredt inden for det første år efter første kontakt til en læge om sygdommen. Hver tredje bliver udredt inden for et halvt år, mens 6 ud af 10 bliver udredt inden for ét år, lyder det fra patientforeningerne i undersøgelsen. Der kan dog være gået meget længere tid, fra

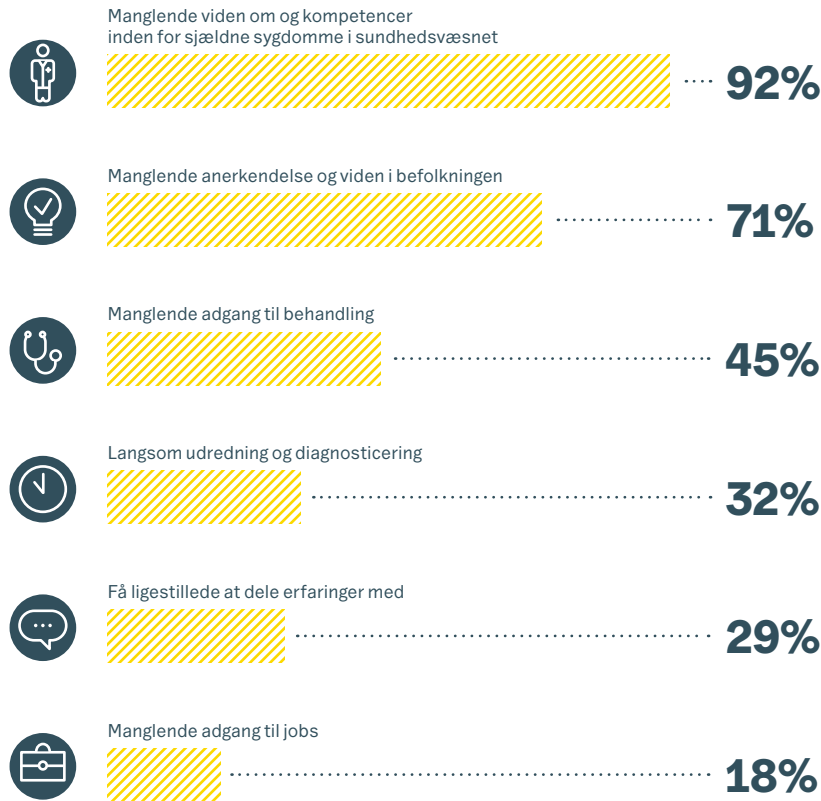
sygdommen har givet patienten symptomer, til diagnosen bliver klarlagt.

”Det er vigtigt med en hurtig diagnose, da vi i mange tilfælde kan stoppe udviklingen af sygdommen, når vi har medicin til det,” fortæller overlæge Allan Lund, Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet, som kalder tallene for rimeligt positive.

Hurtigheden er essentiel for patienterne, fortæller paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser, der repræsenterer 53 medlemsforeninger, der i alt repræsenterer 200 ud af de mindst 800 sjældne diagnoser, som danske patienter har fået. Internationalt kender man til mere end 7000 diagnoser, hvoraf nogle kun er givet til en eller to patienter i verden.

HVAD OPLEVER DU SOM DE STØRSTE UDFORDRINGER VED AT HAVE EN SJÆLDEN DIAGNOSE?

Op til tre svar er valgt



”Det handler både om tryghed og om at komme i gang med en behandling, hvis der er én. Derudover giver hurtig diagnostik også en bedre platform for både patient og familie til at orientere sig mod fremtiden,” fortæller Lene Jensen, direktør i Sjældne Diagnoser.

Hun understreger, at de foreninger, der har svaret på undersøgelsen, udelukkende er dem, der har formået at samle sig i foreninger og dermed ofte er karakteriseret ved at være dem, der har stor viden om egen sygdom:

”Hvis man lavede den tilsvarende undersøgelse på hele sjældnepopulationen, ville der givetvis være nogle mere deprimerende tal for både diagnosetider og behandlingsmuligheder,” tilføjer hun.

Med og uden diagnose

Patienterne, der kommer på Center for Sjældne Sygdomme, kan være diagnosticerede eller udiagnosticerede.

”De diagnosticerede er jo så klart umiddelbart de nemmeste, men selvom vi har et særligt øje for det sjældne og måske kender mange flere sygdomme, end man kender på andre hospitaler og hos de praktiserende læger, er der altid en del vi må læse op på. Specielt hvis det ikke lige er nogle af de sygdomme, vi i forvejen kender gennem nuværende patienter – og det er ikke en sjælden situation,” fortæller Allan Lund. For de udiagnosticerede er det sværere, men fremtiden ser lysere ud, og lægerne er blevet bedre til at finde og diagnosticere

nye sygdomme. Faktisk identificeres der fem nye arvelige sjældne sygdomme om ugen på verdensplan i disse år, fortæller Allan Lund. Det skyldes, først og fremmest ny teknologi, men også at lægerne har udviklet samarbejdsplatforme med kollegaer på tværs af landegrænser, så de kan lokalisere sjældne patienter med lignende symptomer, sammenligne deres gener og finde genvariationer.

”Vi arbejder sammen med andre læger i hele Europa og hele verden om at diagnosticere folk uden diagnose. Lægerne her på Rigshospitalet har et stort netværk i Europa, som vi kan spørge, hvis der er en patient, vi gerne vil diskutere,” fortæller han som en af forklaringerne.

”Øvelse gør mester. Når man samler sjældneområdet, er man i højere grad i stand til at varetage patienternes behandling på et højt internationalt niveau, da der er mere viden jo flere patienter, der er. Det er ikke nok, at man kun har én patient et sted og én patient et andet sted. Derfor er de danske sjældne patienter samlet i centre, og vi er så organiseret i netværk med andre læger og har forbindelser til de andre europæiske sjældne-centre,” tilføjer han.

Målrettet behandling

36 procent af de patientforeninger, der har svaret på undersøgelsen, siger, at der findes behandlinger målrettet deres sygdom. I Sjældne Diagnoser maner de til besindighed og siger, at det er højt sat.

”De relativt få diagnosegrupper, der er med i undersøgelsen, er de velorganiserede. En rundspørge til alle sjældne patienter ville give et ringere resultat – det samme gælder i øvrigt diagnose-tider. Det er fortlivende, at der kun er behandling til et fåtal af de sjældne sygdomme. Men glædeligt, at der i disse år kommer flere og flere behandlingsmuligheder, endda med ret stor hast,” siger Lene Jensen.

Det samme lyder fra lægerne. Det er et positivt skridt, men der er stadig lang vej og mange sygdomsgrupper, der ikke har en behandling, siger Allan Lund,

som dog samtidig betoner, at det er en god status, fordi en stor del af den eksisterende behandling, der er målrettet de sjældne sygdomme, faktisk forbedrer tilstanden for patienten. Men det er ikke kun tilgængeligheden af en behandling, der er afgørende: behandlingen skal kunne startes, før sygdommen har givet patienten alvorlige og irreversible komplikationer, siger Allan Lund.

”Derfor er det essentielt at diagnosticere patienter så hurtigt som muligt. Vi er hjulpet godt på vej af nyfødthedscreeningen, og at gensekventering af det menneskelige genom er blevet meget hurtig, så den tid, det tager at diagnosticere arvelige sygdomme, bliver kortere år for år,” siger han og tilføjer:

”Det er en forudsætning, at patienter henvises hurtigt til relevant udredning, og derfor er det også en vigtig opgave at uddanne sundhedspersonale, fx praktiserende læger, i at spotte det sjældne og sørge for, at henvisningsveje er kendte. I LifS undersøgelse understreger patienternes oplevelse af sundhedspersonalets viden om sjældne sygdomme dette behov.”

Medicin og kliniske forsøg

Knapt halvdelen – 45 procent – fortæller i undersøgelsen, at der er ny behandling på vej målrettet deres sygdom. Det tal glæder Allan Lund, der også peger på, at de på Center for Sjældne Sygdomme i København arbejder målrettet med at teste nye lægemidler til sjældne sygdomme. I København drejer det sig især om medfødte stofskiftesygdomme.

”Vi afprøver ny medicin til patienter med sjældne sygdomme i kliniske studier her på hospitalet. I forhold til andre kliniske studier er der ofte meget få patienter, der kan inkluderes, og da der sjældent er nok patienter i ét land, afhænger de kliniske forsøg af deltagelse fra mange lande i Europa. Der ligger et stort, koordinerende arbejde i det, hvor vi til tider er det koordinerende organ, og andre gange medvirker danske patienter i andres studier i udlandet. På den måde er vi sammen om at sikre

lægemidler til behandling af sjældne sygdomme,” fortæller Allan Lund.

Hans oplevelse af de danske patienter med sjældne sygdomme er, at de er meget villige til at være med i forskningsprojekter. Især hvis det handler om forbedrende medicin, og særligt hvis der, som hyppigt er tilfældet, slet ikke findes medicin til sygdommen i forvejen.

Ifølge undersøgelsen siger 24 af foreningerne, at deres medlemmer gerne stiller op, mens 13 siger, at de ikke ved det. Kun én forening siger nej på vegne af deres medlemmer. Til dette siger Lene Jensen, at det er naturligt for patienterne at ville hjælpe – især når der ikke findes en behandling til deres sygdom:

”Det er oplagt: langt de fleste sygdomme er alvorlige og uden behandlingsmuligheder. Man stiller op til kliniske forsøg både for at hjælpe sig selv og andre, der er i en så svær situation,” siger hun. ●

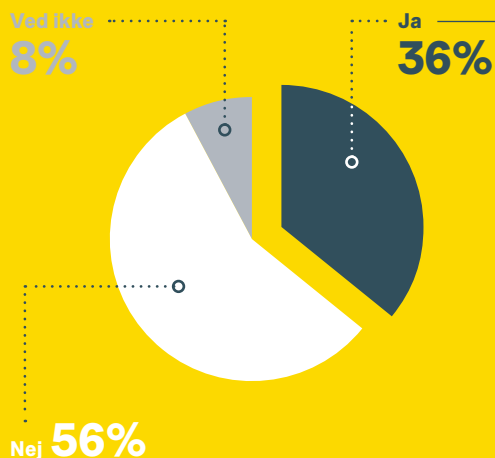
”

Det er vigtigt med en hurtig diagnose, da vi i mange tilfælde kan stoppe udviklingen af sygdommen.

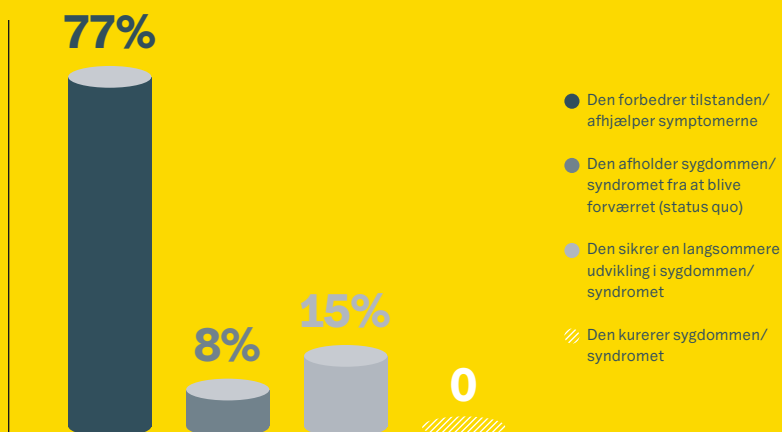
— Allan Lund, chef for Center for Medfødte Stofskiftesygdomme og overlæge på Center for Sjældne Sygdomme



FINDES DER EN BEHANDLING, DER ER MÅLRETTET JERES DIAGNOSE?

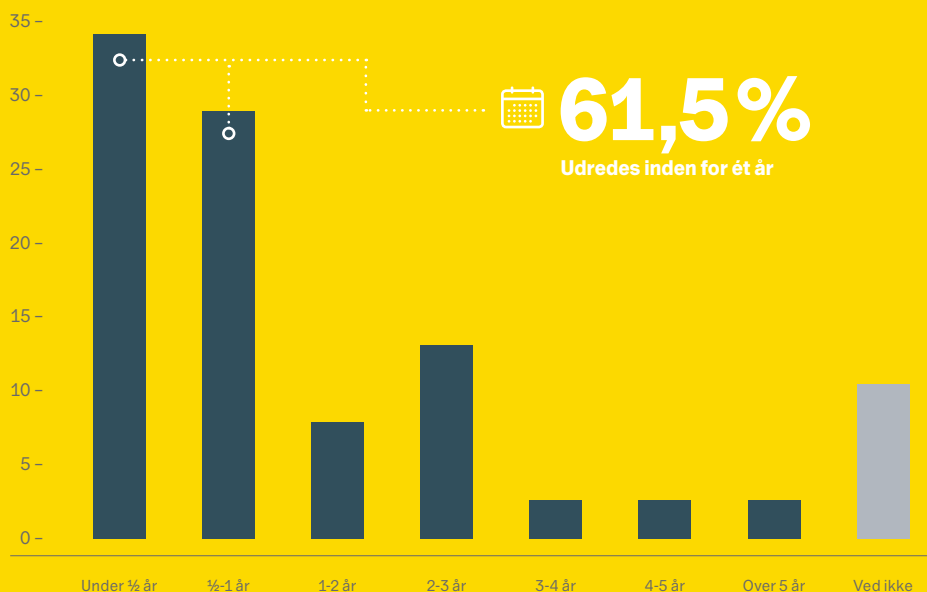


HVORDAN VIRKER DENNE BEHANDLING?



HVOR LANG TID TAGER DET TYPISK AT BLIVE UDREDET FOR JERES SYGDOM/SYNDROM?

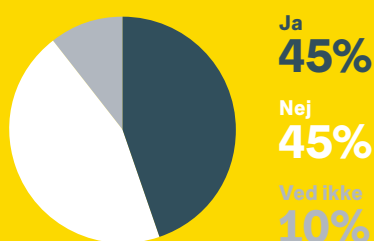
Fra første besøg hos lægen til der er fundet en diagnose (procent)



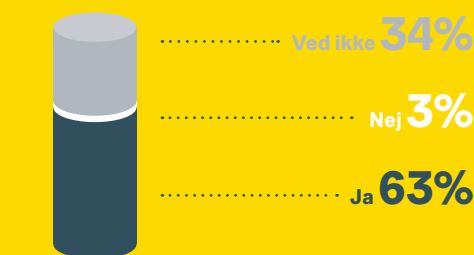
OPLEVER DU, AT DER ER EN ANERKENDELSE AF/KENDSKAB TIL JERES DIAGNOSE



ER DER - SÅ VIDT DU VED - NY BEHANDLING PÅ VEJ INDEN FOR JERES SYGDOM/SYNDROM?



VIL JERES MEDLEMMER VÆRE MED I KLINISKE FORSØG, HVIS DER ARBEJDES PÅ AT UDVIKLE NY MEDICIN?



HVAD MANGLER DER EFTER DIN MENING I BEHANDLINGEN AF JERES SYGDOM/SYNDROM? (TOP TRE)

-  Bedre viden om genetiske sammenhænge
-  Medicinsk behandling
-  Anden behandling

Analysen er på baggrund af en undersøgelse blandt patientforeninger for patienter med sjældne sygdomme, foretaget af Lif. 37 foreninger har svaret i undersøgelsen.

En handlingsanvisende statusrapport ...

Står det til organisationen Sjældne Diagnoser skal regeringens 34 millioner kroner bruges til meget direkte indsatser for at sikre sammenhæng i behandlingen af sjældne sygdomme.

Overskriften kender vi ikke endnu, men undertitlen er "En handlingsanvisende statusrapport." Det drejer sig om en længe ventet opsamling på den nationale strategi om sjældne sygdomme, som blev præsenteret tilbage i 2014. Rapporten er lige på trapperne, og det glæder ikke mindst organisationen Sjældne Diagnoser, hvor man har presset på for at omsætte strategien i handling.

Sjældne Diagnoser er en sammenlutning af 53 foreninger for borgere, der er berørt af sjældne sygdomme og handicap. Her ser direktør Lene Jensen frem til statusrapporten og især det faktum, at regeringen har øremærket 34 millioner kroner over fire år på næste års forslag til finanslov til en indsats på sjældne-området:

"For en organisation som vores er det meget lettere at advokere for at få gjort noget ved hovedudfordringerne, når vi har sådan et arbejde i ryggen. For hvad skal vi med hyldemeter af rapporter, hvis de ikke gør en forskel i den virkelige verden? Derfor er det vigtigt for os, at der nu er en sammenkædning af den handlingsanvisende statusrapport og penge til at realisere nogle indsatser fra rapporten," understreger hun.

Ressourcer

To overordnede spor tegner sig i det forslag, som Sjældne Diagnoser har sendt til sundhedsministeren og lagt frem for Sundhedsministeriet. Det handler om ressourcer og sammenhæng – og meget gerne i kombination:



sjældne diagnoser findes der cirka
blandt danske patienter.

”Vores ambition er, at de 34 millioner kroner skal komme patienterne direkte til gode. Når puljen er opbrugt om fire år, skal det være blevet lidt lettere at være en sjælden patient, end det er i dag,” siger Lene Jensen og opsummerer:

”Der er kort og godt brug for en sammenhængende indsats. Det er i realiteten det samme, alle patienter efterlyser. Men omkring sjældne sygdomme er der større uvidenhed, større kompleksitet og også stor alvorlighed, så derfor er det sværere at sikre en velfungerende, sammenhængende indsats,” siger hun og påpeger, at hvis en patient med en sjælden sygdom skal have de samme muligheder som andre, skal der noget særligt til, og dét skal der være ressourcer til.

”Man er nødt til at se på vilkårene for at sikre sammenhæng,” understreger hun igen og igen.

Ressourcerne bør fortrinsvis samles om de to centre for sjældne sygdomme

i hhv. Århus og København. Når Lene Jensen taler om ressourcer, er det både sundhedsfagligt personale og i høj grad også andet personale som socialrådgivere og psykologer, der kan bistå patienterne og skabe sammenhæng til den sociale indsats i kommunerne.

”Det er vores oplevelse, at der er skruet gevaldigt ned for antallet af fx socialrådgivere. Patienter med en sjælden sygdom eller handicap har meget ofte brug for omfattende sociale støtteindsatser på kommunalt niveau – og ikke mindst hjælp til at få den,” forklarer hun.

Siden de to sjældnecentre blev etableret i 90’erne, er antallet af patienter vokset støt, og i dag har centrene ansvar for indsatsen for mere end 400 forskellige diagnoser. Presset på de lægefaglige kompetencer er blevet for stort, og der er brug for flere læger på de to centre – også fordi centrene bør se flere voksne patienter, lyder det fra Sjældne Diagnoser:

”Sjældnecentrene er placeret på børneafdelingerne, fordi størstedelen af patienterne er børn. Det kommer af, at de sjældne sygdomme primært er genetisk betingede og altså noget, man er født med. Men der er også brug for, at voksne patienter kan få en tilsvarende indsats. Dels fordi der også er sjældne diagnoser, der først debutterer i voksenlivet, hvor specialiseringen i sundhedsvæsenet for

længst er blevet opdelt i organer. Og dels fordi en sjælden sygdom er livslang. Der er brug for læger, der kan tage sig af behandlingen af de voksne patienter og sikre en koordination mellem de mange lægefaglige specialer, der er i spil, når voksne patienter skal behandles,” forklarer hun.

Men en øget indsats i sundhedsvæsenet kan ikke stå alene. Der skal også tænkes i at ruste patienterne til at tage hånd om sig selv og deres hverdag, lyder det fra Sjældne Diagnoser, der



**Hvad skal vi med
hyldemeter af rap-
porter, hvis de ikke
gør en forskel i den
virkelige verden?**

— Lene Jensen, direktør for Sjældne Diagnoser

gerne ser, at der bliver etableret patientuddannelse målrettet sjældne patienter og deres familier.

”Det er også afgørende vigtigt, at der fortsat er adgang til rådgivnings- og støttetilbud som fx Sjældne Diagnosers Helpline,” påpeger Lene Jensen.

Koordinering

Selvom ressourcer fylder meget på patientforeningens ønskeliste, så vil organisering og koordinering i sig selv også kunne løfte en del af de sjældne patienters udfordringer.

”Den største fælles udfordring er, at man som patient står med kontakt til mange fagpersoner,” lyder det fra Lene Jensen, som peger på flere initiativer.

For det første kan man strukturelt aflaste så meget som muligt – fx ved at bruge den model, man kender fra Diagnostisk Center på Silkeborg Sygehus, hvor man samler specialerne omkring patienterne.

”Det aflaster patienter, som ikke skal på sygehuset fem gange, men kan nøjes med én gang. Men vigtigere endnu giver det mulighed for videndeling mellem fagpersonerne,” understreger hun.

For det andet kan man for de større grupper af sjældne diagnoser lave egentlige forløbsprogrammer, bl.a. målrettet de læger, der ikke har direkte kendskab til sygdommens kompleksitet.

”Når specialisten på et område går på pension, så er der ikke nødvendigvis nogen med den samme lægefaglige nicheviden – så skal der være en klar struktur,” understreger Lene Jensen.

Men tiden går, påpeger hun. Nu ligger der en strategi, en finansiering og en handlingsanvisende statusrapport. Og så skal der ske væsentlige forbedringer: ”Alle er enige om, at sammenhæng er en udfordring i sundhedsvæsenet. Men for patienter med en sjælden diagnose er udfordringen enorm. Hvis en ”sjælden” skal have de samme muligheder som andre, så skal der gøres en ekstra, målrettet indsats på tværs af sundheds- og socialområdet,” siger Lene Jensen. ●



”

Omkring sjældne sygdomme er der større uvidenhed, større kompleksitet og også stor alvorlighed, så derfor er det sværere at sikre en velfungerende, sammenhængende indsats

— Lene Jensen, direktør for Sjældne Diagnoser



Hvordan sikrer man bedre behandling af patienterne med sjældne sygdomme?

**TUE FLINDT MÜLLER**

Formand,
Lægeforeningens
Lægemiddeludvalg

” For at kunne give patienter med sjældne sygdomme en bedre behandling er det nødvendigt at udvikle og afprøve ny medicin til deres diagnoser. Men desværre er der sygdomme, hvor der er så få patienter, at det under normale omstændigheder ikke kan betale sig for kommercielle medicinalfirmaer at udvikle og markedsføre lægemidler. Derfor skal den offentlige forskning styrkes og som udgangspunkt gennemføres på de vilkår, som gælder for privat etablerede forsøg – eventuelt gennem et øget samarbejde mellem offentlige og private aktører.

**NICOLAJ HOLM FABER**

Chefkonsulent,
Komiteen for
Sundhedsoplysning

” Alle langvarigt syge og handicappede bør lære at mestre deres hverdag for at få størst mulig gavn af offentlige behandlings- og rehabiliteringstilbud. Hverdagsmestring er en kontinuerlig proces, som dermed kan kvalificere ens behandling. At møde ligesindede giver nye perspektiver på svære konditioner. Det er ligefrem afgørende blandt kronisk syge, men ofte umuligt, hvis sygdommen er sjælden.

Der skal tænkes alternativt, hvis man vil give mennesker med sjældne sygdomme mestringstilbud, der matcher det, man tilbyder mennesker med mere almindelige langvarige sygdomme.

Ved at kombinere e-læring, telefonisk help-line og webinarer kan man dels skabe mestringstilbud, der sikrer kontakt med ligesindede, dels tilbyde personlig støtte og rådgivning fra fagpersoner med særligt diagnosekendskab.

**RASMUS BALSLEV**

Regionsformand,
Dansk Socialrådgiverforening, Region Øst

” Der er behov for større fokus på brobygning og inddragelse af patienter og pårørende. Hurtig brobygning fra sygehus til de forskellige kommunale indsatser. Generelt er kendskabet til sjældne sygdomme begrænset, og det stiller store krav til sikring af overlevering af alle relevante informationer på tværs af specialer og mellem forskellige forvaltninger omhandlede hele familien. Det er sundhedssocialrådgivere med særlig indsigt i de enkelte sygdomsgrupper eksperter i, og derfor er der brug for markant oprustning af socialrådgiverbistand suppleret af andre fagligheder. Det vil gavne koordineringen omkring og tilpasningen af patientens og familiens hele liv – både sundhed, socialt, uddannelse, arbejde og fritid.

Fremtiden er sjælden

Der kommer mere medicin til sjældne sygdomme, og de fylder mere i hospitals-budgetterne. Det er en naturlig udvikling, og man vil fremover se mere af det, lyder det fra flere eksperter, der peger på, at fremtiden bliver mere sjælden.

De seneste fem år er der godkendt 64 nye typer medicin til behandling af sjældne sygdomme, altså medicin med betegnelsen "orphan drug," hos de europæiske lægemiddelmyndigheder (EMA). Det er næsten en fordobling i forhold til de foregående fem år, hvor antallet samlet var 34.

Stigningen skyldes primært, at forskningen bliver bedre og bedre til at lokalisere sjældne sygdomme.

"Fremtiden byder på en større og større individualisering af medicin. Derfor vil vi se endnu mere af denne type medicin, der er målrettet mindre grupper af patienter. I fremtiden vil

medicinen ikke kun være målrettet de enkelte grupper af patienter, men også være målrettet den individuelle patient til et specifikt tidspunkt i sygdomsudviklingen," siger Nikolai Brun, chef for Lægemiddelstyrelsens enhed for medicinsk evaluering og biostatistik.

Flere får ekstrahjælp

Den europæiske lægemiddelmyndighed EMA giver i stigende grad lægemidler adgang til en særlig godkendelsesproces for medicin til sjældne sygdomme. Når et lægemiddel får adgang til denne specialordning, får virksamheden bl.a. mulighed for yderligere rådgivning hos EMA samt forlænget patent på produktet.

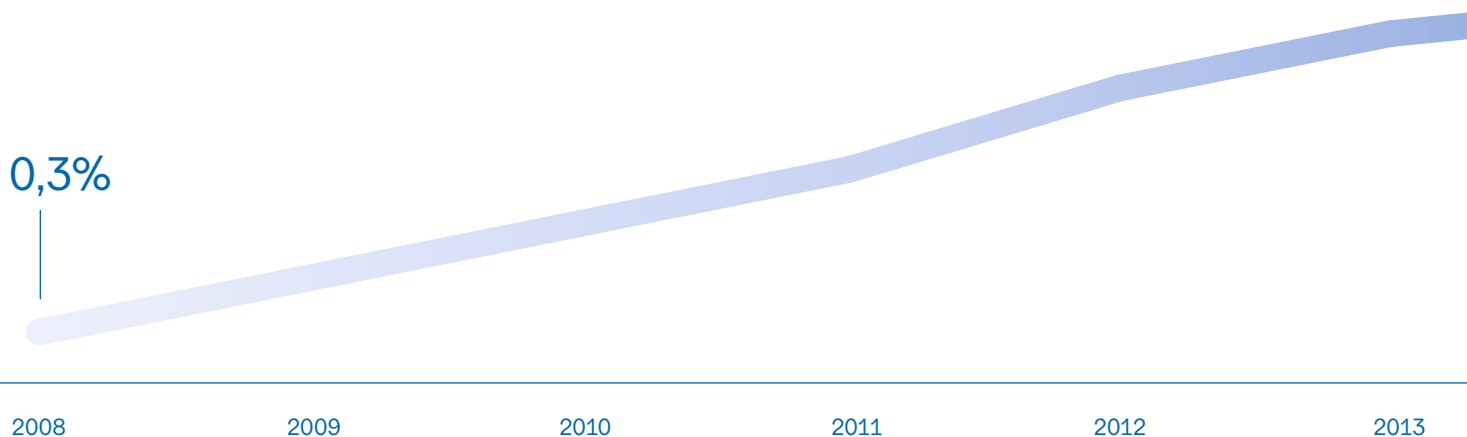
"Før EMA indførte denne mulighed, var det ikke så attraktivt for virksomheder at investere penge i medicin til små sygdomme, da det både tager lang tid og koster mange penge at få godkendt ny medicin," fortæller Steffen Thirstrup, professor på Københavns Universitet og chef for NDA regulatory advisory board hos konsulenthuset NDA services.

"Da EU indførte ordningen, var der pres fra både USA og Japan, der begge havde ordninger, som tilskyndede udviklingen af nye lægemidler til små grupper. Derfor gav det mening at komme i gang i Europa dengang også. Det giver stadigvæk mening at have ordningen. Vi har

STØRRE ANDEL AF MEDICINFORBRUGET ER ORPHAN DRUGS

Andel af samlet medicinforbrug fra 2008 til 2018 (andel målt på omsætning)

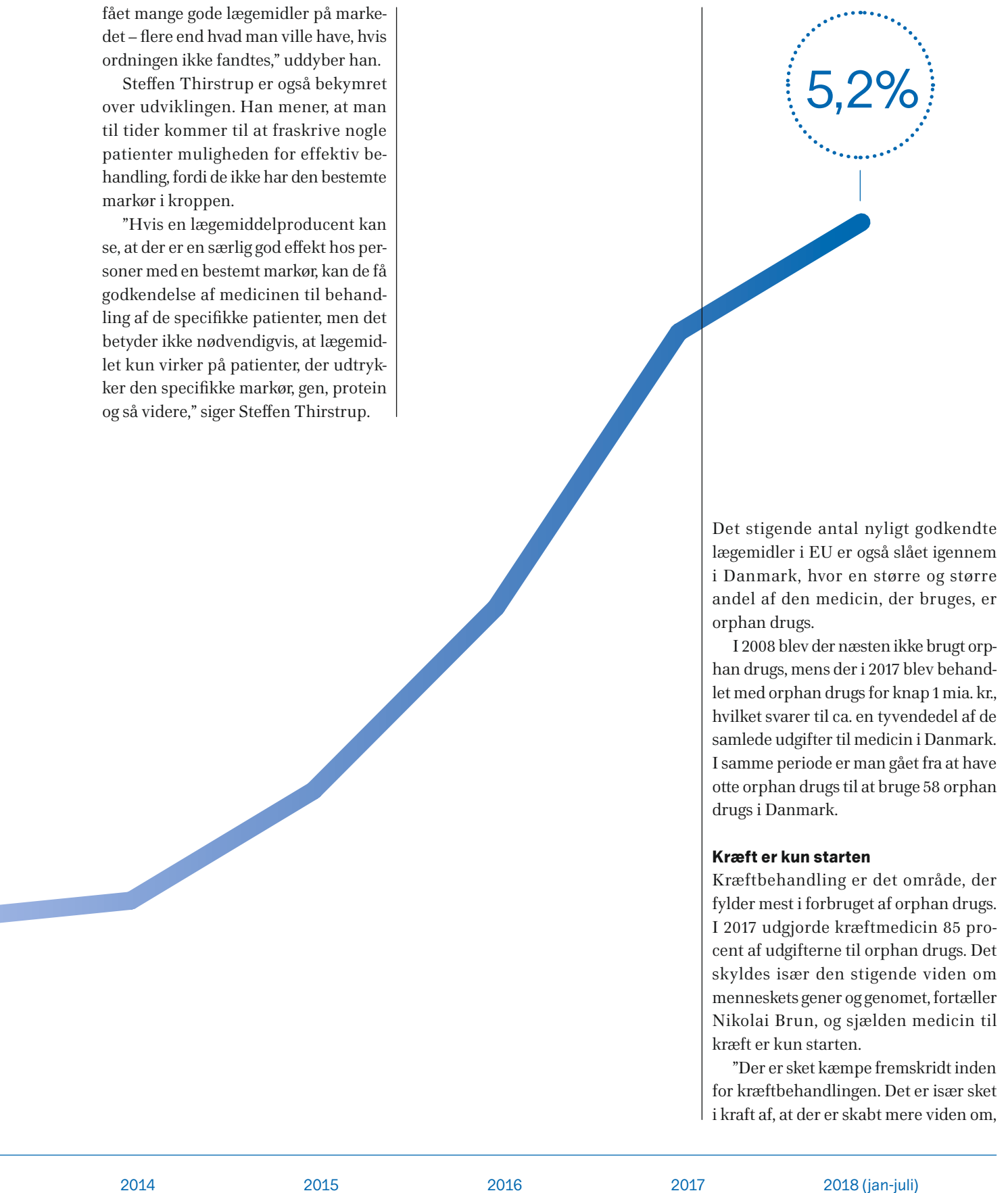
Kilde: Lif



fået mange gode lægemidler på markedet – flere end hvad man ville have, hvis ordningen ikke fandtes,” uddyber han.

Steffen Thirstrup er også bekymret over udviklingen. Han mener, at man til tider kommer til at fraskrive nogle patienter muligheden for effektiv behandling, fordi de ikke har den bestemte markør i kroppen.

”Hvis en lægemiddelproducent kan se, at der er en særlig god effekt hos personer med en bestemt markør, kan de få godkendelse af medicinen til behandling af de specifikke patienter, men det betyder ikke nødvendigvis, at lægemidlet kun virker på patienter, der udtrykker den specifikke markør, gen, protein og så videre,” siger Steffen Thirstrup.



Det stigende antal nyligt godkendte lægemidler i EU er også slået igennem i Danmark, hvor en større og større andel af den medicin, der bruges, er orphan drugs.

I 2008 blev der næsten ikke brugt orphan drugs, mens der i 2017 blev behandlet med orphan drugs for knap 1 mia. kr., hvilket svarer til ca. en tyvendedel af de samlede udgifter til medicin i Danmark. I samme periode er man gået fra at have otte orphan drugs til at bruge 58 orphan drugs i Danmark.

Kræft er kun starten

Kræftbehandling er det område, der fylder mest i forbruget af orphan drugs. I 2017 udgjorde kræftmedicin 85 procent af udgifterne til orphan drugs. Det skyldes især den stigende viden om menneskets gener og genomet, fortæller Nikolai Brun, og sjældnen medicin til kræft er kun starten.

”Der er sket kæmpe fremskridt inden for kræftbehandlingen. Det er især sket i kraft af, at der er skabt mere viden om,

at kræft skyldes et svigt i immunsystemet, hvor kroppens evne til at kontrollere celledelingen er begyndt at gå i stykker. Dermed har man fundet ud af, at det er immunprocesserne, man skal kontrollere medicinsk,” fortæller Nikolai Brun og tilføjer, at det er en vidensdråbe, der langsomt spreder ringe i vandet.

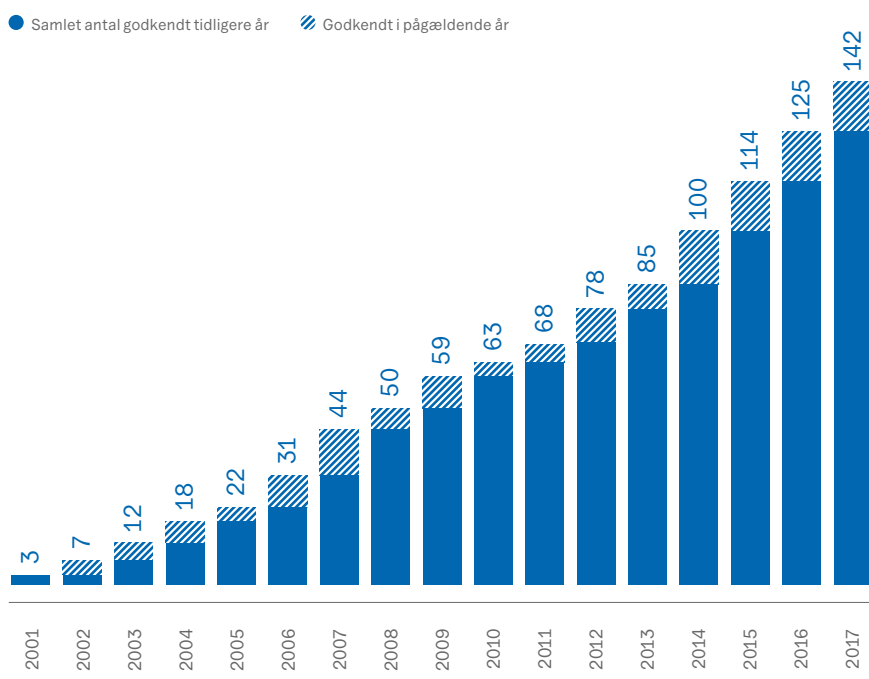
”Historisk set stammer mange af de forskningsresultater, man nu høster gavn af inden for kræftforskningen, fra den forskning, man lavede inden for HIV og immunforskning i sin tid. Ligesom den afsmittning kan vi nu se, at kræftforskningen begynder at smitte af på andre sygdomsområder såsom autoimmune sygdomme, multipel sklerose, lupus og andre immunologiske sygdomme.”

Andre nye orphan-lægemidler har været målrettet mod børns sygdomme. Det skyldes, at mange komplicerede sygdomme er medfødte, fortæller Steffen Thirstrup.

”Eksempelvis medfødte stofskiftesygdomme, medfødt cystisk fibrose og muskelsvind. Det er jo et godt sted at starte. Onkologien fylder dog stadig mest. Spørgsmålet er så, om man snart knækker koden for forståelsen af sygdomme i hjernen – fx hele kassen fyldt med demenssygdomme. Hvis det sker, vil man også begynde at se orphan drugs rettet mod disse sygdomme,” siger Steffen Thirstrup. ●

DER KOMMER HELE TIDEN FLERE NYE ORPHAN DRUGS

Orphan drugs godkendt af de europæiske lægemiddelmyndigheder



Kilde: EMA

ORPHAN DRUGS

Medicin til sjældne sygdomme betegnes i EU-regi som orphan drugs. Orphan drugs betegner både medicin til sjældne sygdomme samt sjældne former for kræft, selvom kræft ikke er en del af den danske definition af sjældne sygdomme.

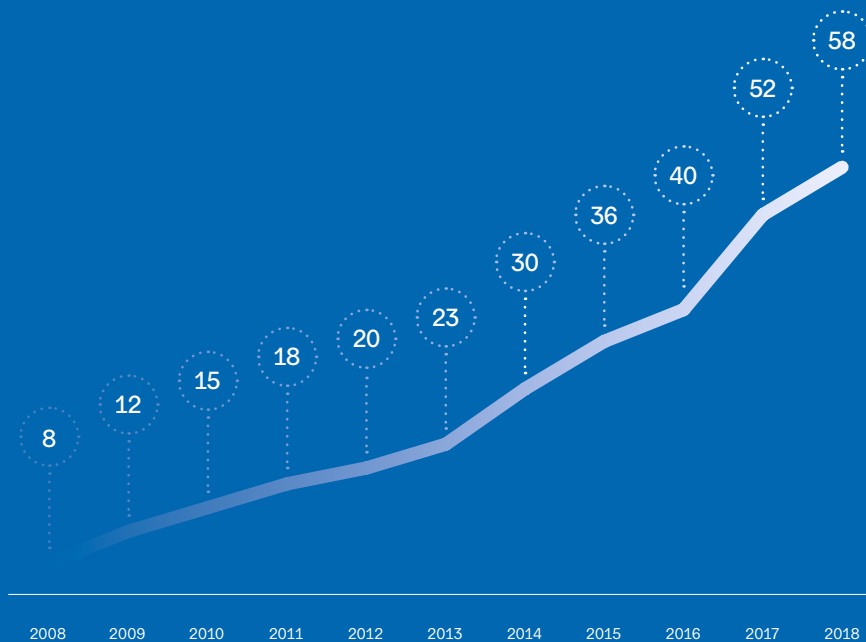


I fremtiden vil medicinen ikke kun være målrettet de enkelte grupper af patienter, men også være målrettet den individuelle patient til et specifikt tidspunkt i sygdomsudviklingen.

— Nikolai Brun, chef for Lægemiddelstyrelsens enhed for medicinsk evaluering og biostatistik

DANMARK TAGER LØBENDE FLERE NYE ORPHAN DRUGS I BRUG

Samlet antal orphan drugs der bruges i Danmark

**+50**

flere orphan drugs bruges i Danmark i 2018 sammenlignet med 2008.



Kilde: DLI MI

Fremtidens medicin er personlig

I fremtiden vil al medicin være så målrettet den enkelte patient, at det, man i dag karakteriserer som orphan-medicin, vil være normalen i fremtiden. Det vil stille nye krav til både godkendelse og til overvågning af lægemidler i fremtiden, fortæller Nikolai Brun, chef for Lægemiddelstyrelsens enhed for medicinsk evaluering og biostatistik.

"Vi kan risikere at stå i et dilemma i fremtiden. Målgruppen vil være tiltagende begrænset, og det skal vi som myndighed kunne håndtere. Vi ønsker, at lægemidler – også til mindre patientgrupper – er sikre at anvende. Den udfordring bliver større i fremtiden, når vi får flere lægemidler til mere veldefinerede sygdomme. Men vi er allerede gode til at takle udfordringerne

nu, og i takt med at vi bliver bedre til at anvende real-world-data, stiger succesen," siger han.

I forlængelse af at der er færre patienter til hvert nyt lægemiddel, fordi medicinen bliver så målrettet, vil de kliniske forsøg i højere grad kunne flyttes fra før godkendelse til efter godkendelse af et lægemiddel, fortæller Nikolai Brun. Ganske simpelt fordi man ikke længere ser på store grupper af patienter, men kun udvalgte patienter, der udtrykker bestemte karakteristika.

"Der findes ikke en løsning endnu. Jeg har den ikke, og det er der heller ikke andre, der har," siger Nikolai Brun.

Han har dog formodninger om, hvordan fremtidens teknologier vil hjælpe

med at sikre ny medicin til patienterne hurtigere, men uden at gå på kompromis med sikkerheden.

"Selvom effekten bliver optimeret mere og mere, når medicinen bliver mere personlig, vil der jo stadigvæk være bivirkninger forbundet med medicinen. Derfor vil man jo stadigvæk gerne sikre, at der ikke opstår uventede, alvorlige bivirkninger. Derfor vil man altid have krav til sikkerhedsdatabasens størrelse. Men man kan så diskutere, hvornår sikkerheden og effekten skal være bevist, og det er her, hvor jeg forventer at mere og mere af bevisbyrden vil flyttes til efter godkendelsen, når der kun er et lille, afgrænset antal patienter, der kan behandles med en ny type medicin," siger Nikolai Brun. ●

Norge og Sverige bruger flest orphan drugs



I Danmark bruger lægerne færre specialiserede lægemidler – orphan drugs – end de gør i Norge og Sverige.

Norge og Sverige er flittigere til at bruge medicin til sjældne sygdomme – de såkaldte orphan drugs – end man er i Danmark.

Men det er ikke nødvendigvis et udtryk for, at vi i Danmark er dårlige til at udnytte de specialiserede lægemidler, der er til rådighed, understreger sundhedsøkonom Jakob Kjellberg fra VIVE – Det Nationale Forsknings- og Analysecenter for Velfærd. Han peger på tre ting, der har betydning for, hvor mange forskellige typer orphan drugs, lægerne benytter sig af. Demografi, organisering og økonomi:

”Patientsammensætningen og antallet af borgere er forskellig i de nordiske lande. Derudover har der historisk set været forskel på, hvordan landene har vurderet, om nye lægemidler skal tages i brug,” fortæller Jakob Kjellberg.

I Sverige er der indtil videre i år brugt 68 forskellige lægemidler med betegnelsen orphan drugs. Her er Norge og Danmark en smule bagefter med hhv.

ANTAL ORPHAN DRUGS PÅ MARKEDET

Kilde: Nordic Pharmaview

62 og 60, mens der i Finland kun er 47 forskellige orphan drugs i brug.

Jakob Kjellberg peger på, at når man i Finland bruger færre orphan drugs, kan det både skyldes, at der er færre patienter, men i høj grad også, at sygehusene har været økonomisk pressede i en grad, man ikke har set i de andre nordiske lande.

Betegnelsen orphan drugs er de europæiske lægemiddelmyndigheders specielle ordning for lægemidler til sjældne sygdomme. Orphan drugs dækker over både lægemidler til sjældne sygdomme som stofskiftesygdomme og muskelsvind, der bliver behandlet på sjældne-centrene på danske hospitaler, men også til sjældne former for kræft, der bliver behandlet på kræftafdelinger.

Det kræver patienter

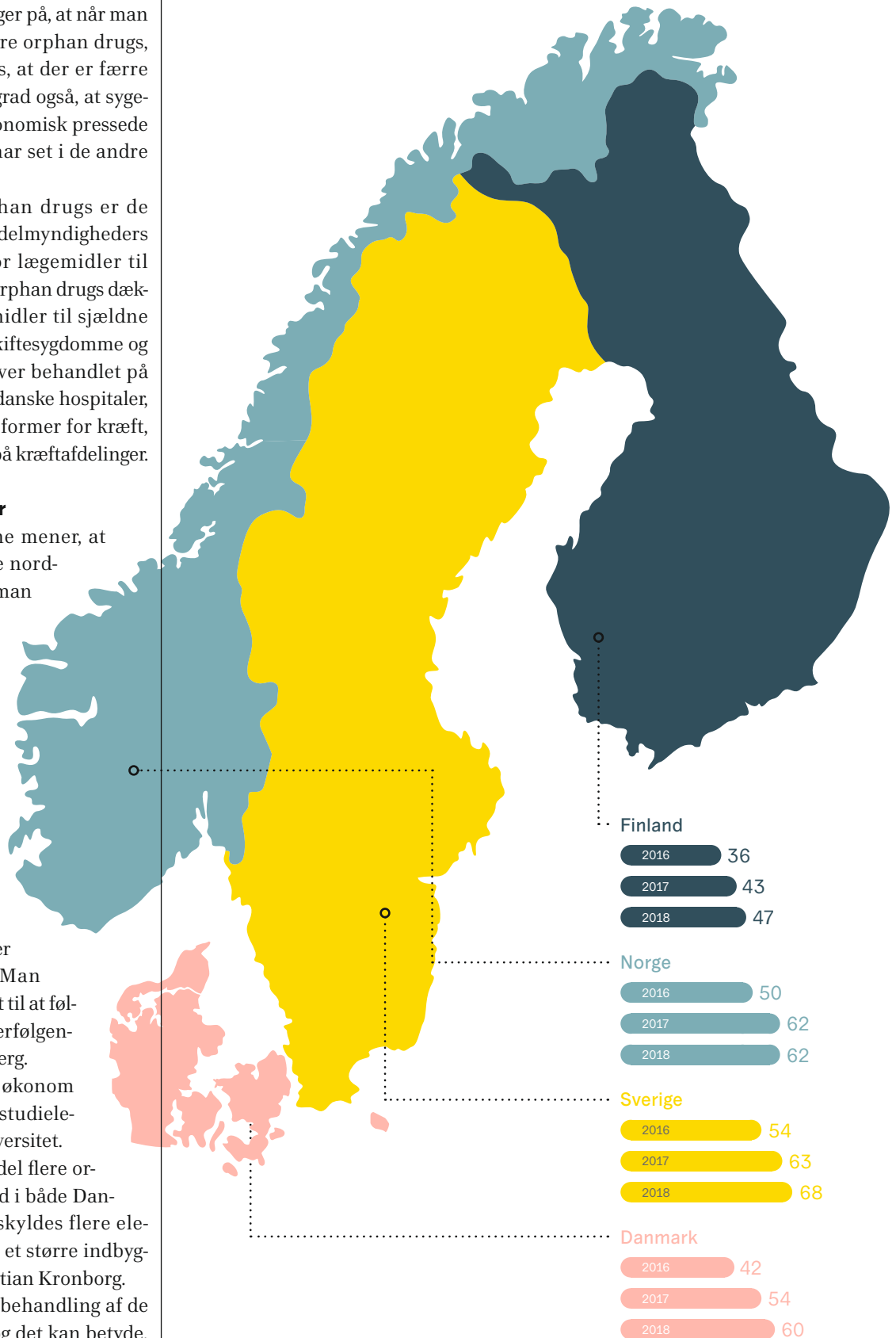
Ingen af økonomerne mener, at uligheden mellem de nordiske lande er noget, man nødvendigvis skal gøre noget ved lige med det samme.

"Forskellen er ikke nødvendigvis noget, man skal gøre så meget ved. Der skal jo være en efterspørgsel på medicinen, før den tages i brug. Jeg synes også, det er fint, at man ikke ibrugtager alle orphan drugs. Man skal jo også være parat til at følge op på effekten efterfølgende," siger Jakob Kjellberg.

Han bakkes op af økonom Christian Kronborg, studieleder på Syddansk Universitet.

At Sverige har en del flere orphan drugs i brug end i både Danmark og Norge kan skyldes flere elementer, blandt andet et større indbyggertal, fortæller Christian Kronborg.

"Der er jo tale om behandling af de sjældne sygdomme, og det kan betyde,



”

Forskellen er ikke nødvendigvis noget, man skal gøre så meget ved. Der skal jo være en efterspørgsel på medicinen, før den tages i brug.

— Jakob Kjellberg, sundhedsøkonom ved VIVE



at ikke alle lande har samme typer af patienter. Sverige har over 10 mio. indbyggere mod Danmarks knap 6 mio., og det betyder jo, at der kan være flere patienter og dermed behov for flere forskellige slags medicin,” siger han.

Han tør dog ikke spå om, hvorvidt man i Danmark vil tage flere orphan drugs i brug og komme op på niveau med Sverige, der år efter år har ligget højere end Danmark.

”Det vil formentlig kun ske, hvis der er en stigning i antallet af forskellige sjældne sygdomme og antallet af

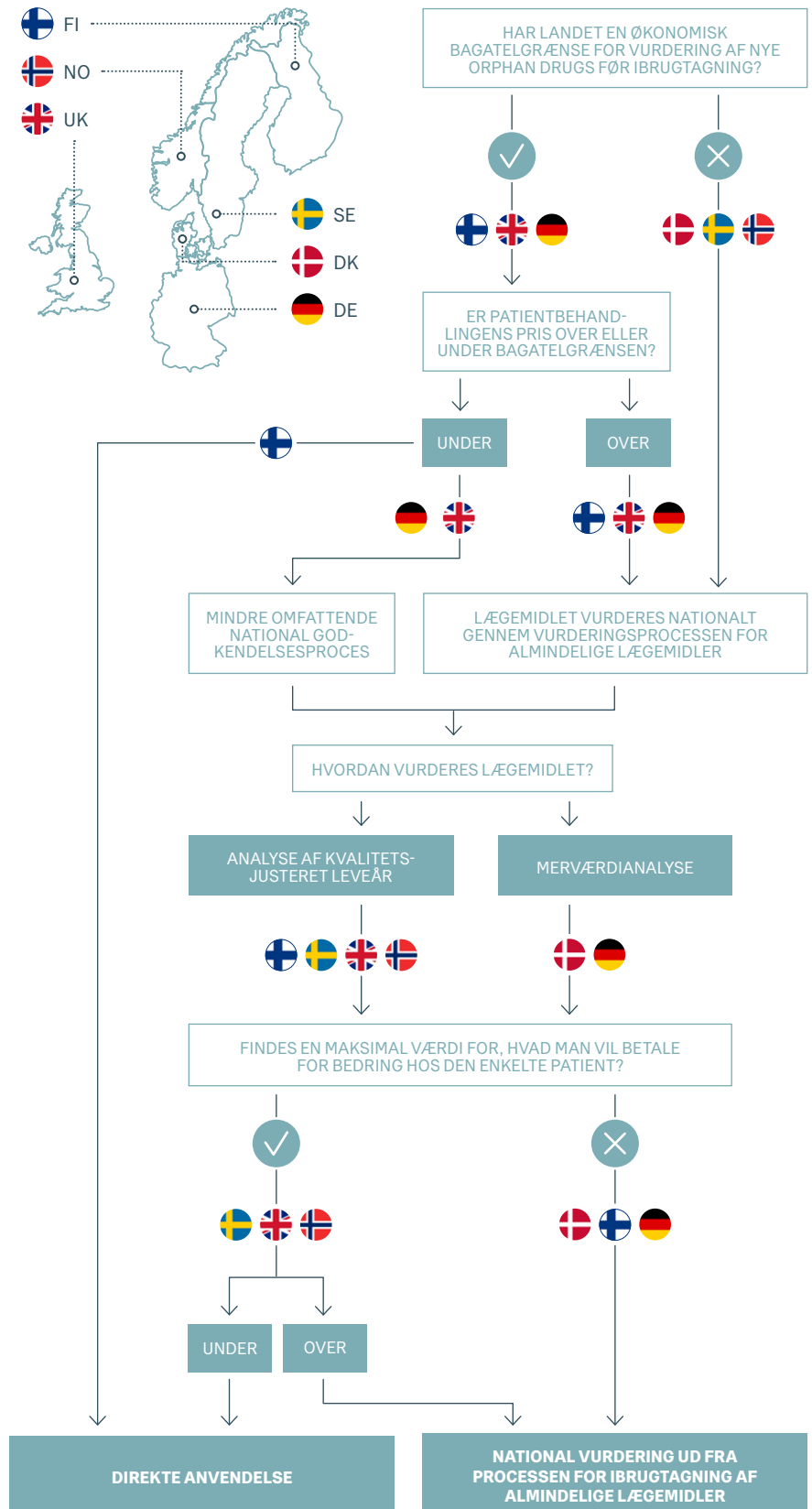
nye lægemidler til sjældne sygdomme. Så længe der er færre patienter i Danmark, er det overvejende sandsynligt, at vi også vil opleve, at der bliver brugt færre orphan drugs i Danmark,” siger Christian Kronborg.

Uens politik

Men demografi alene kan ikke forklare forskellene i brugen af orphan drugs på nordisk plan. Forskellighederne skyldes også, at man har forskellige politikker for at tage den nye medicin i brug, forklarer Jakob Kjellberg.

NATIONAL VURDERING AF ORPHAN DRUGS

Forsimpleret version af de nationale måder at vurdere nye orphan drugs



"I Sverige har man et decentralt system, hvor det er de enkelte regioner, der historisk set har stået for at sikre ibrugtagning af ny medicin, mens man i Danmark og Norge har lavet vurderingen fra central hånd," forklarer Jakob Kjellberg.

Det kan have betydet, at man i Sverige har medicin i brug på enkelte afdelinger, uden at man nationalt har gennemgået og vurderet den kliniske effekt. Man har altså blot ladet de enkelte klinikere vurdere, om de vil afprøve ny medicin på patienter. ●



De diagnostiske odysseer er snart fortid. Hvor det tidligere kunne tage 40 år at blive udredt for en sjælden sygdom, kan man i dag i visse tilfælde få en diagnose på fire dage. Men de nye, hurtige og præcise diagnoser af de mange genetiske varianter giver nye udfordringer: Behandlingsmulighederne kan ikke følge med.

Diagnose: Fra 40 år til fire dage



En lille, mørkhåret pige afprøver hvinende rutsjebanen, mens en jævnaldrende dreng undersøger legetøjet på hylderne. På væggene skaber papegøjer, elefanter og zebraer en hyggelig stemning. Et spædbarn sover i sin barnevogn, og en pige på 11-12 år sludrer med sin mor.

Det er ikke til at se på børnene, at de måske lider af en sjælden sygdom.

Men vi befinder os i venteværelset på Center for Sjældne Sygdomme (CSS) på Rigshospitalet. Her er man specialister i at udrede, diagnosticere og behandle patienter med sjældne genetiske sygdomme – også dem, der er svære at få øje på med det blotte øje og de sædvanlige diagnostiske metoder.

”Det, der karakteriserer de patientforløb, vi har her, er, at det er komplekse multiorgansygdomme. Så vi har fokus på sygdomme, der involverer stort set hele kroppen. Derfor er der også brug for, at der er mange specialer ind over. Her på CSS koordinerer vi forløbene og prøver at lave programmer for patienterne, så de ikke skal komme her alt for tit, men fx kan ses af en øre-næse-hals-læge og en hjertelæge på samme dag,” forklarer Allan Lund, der er chef for Center for Medfødte Stofskiftesygdomme og overlæge på CSS.

Men det er ikke kun patienten, der er i fokus på CSS.

”Faktisk er det ikke kun individet, men hele familien vi henvender os til. I og med at stort set alle de her sygdomme er arvelige, så er der mange andre

medlemmer i familien, som det kan vedrøre. Også i forhold til det behandlingsmæssige har vi i høj grad brug for at inddrage familien – bl.a. fordi det for det meste er børn, det handler om, og de skal have en behandling, som påvirker hele familien, fx en speciel diæt,” forklarer Allan Lund. →

”

I og med at stort set alle de her sygdomme er arvelige, så er der mange andre medlemmer i familien, som det kan vedrøre.

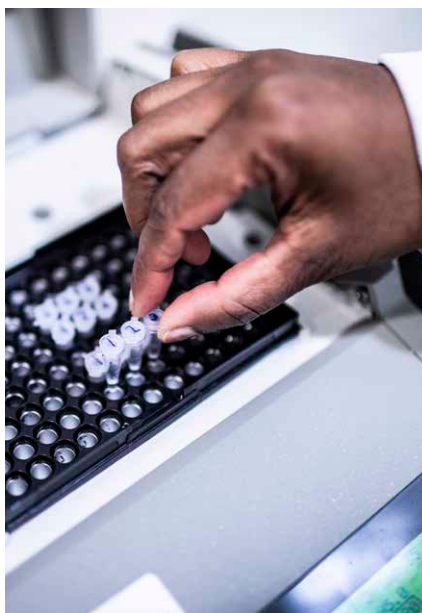
— Allan Lund, chef for Center for Medfødte Stofskiftesygdomme og overlæge på CSS

Svært at få bevillinger

Klokken nærmer sig 11, og der er kommet endnu mere liv i venteværelset og på gangen. Bag dørene til konsultationsrummene høres sagte stemmer og et enkelt sted barnegråd. På et par af kontorerne holder centerets to socialrådgivere til.

”Vi har socialrådgivere ansat til at vejlede patienten og de pårørende gennem det ret komplicerede sociale system. Det er noget, der fylder rigtig, rigtig meget for patienterne. De har, jeg ved ikke hvor mange, kontakter i det sociale system. Og det er svært at få styr på, og det er svært at få bevillinger igennem for den enkelte familie. Så det prøver vi at hjælpe dem igennem med,” understreger Allan Lund og fortsætter:

”Det kan fx være den patient, som vi diagnosticerede i sidste uge med en stofskiftesygdom. Der er lige pludselig brug for lønkomensation, så mor eller far kan blive hjemme for at opstarte diæten og passe barnet. Der er brug for, at der bliver bevilget diætprodukter, som ikke bare er en særlig udgave af almindelig mad, men meget specielle modermælkeserstatninger, hvor der er udelukket forskellige aminosyrer. Der er brug for at bevilge en speciel vægt til at afveje diæten. Og der er brug for medicin, fysioterapi og ergoterapi.”



Diagnostisk odysse

Vi har taget elevatoren op til 6. etage, hvor centerets anden nervebane – laboratorierne og Klinisk Genetisk Klinik – ligger. I et af laboratorierne står bioanalytiker Michelle Lange ved et stinkskaab og er i fuld gang med det, hun kalder en ”gammeldags” biokemisk analyse. Med en pipette drypper hun ethylacetat ned i små kolber med urinprøver.

I andre laboratorier på gangen står ultramoderne apparater, der kan udføre genanalyser, som har forbedret de diagnostiske muligheder drastisk.

”For bare fem år siden måtte vi ud fra barnets symptomer, biokemi og andre undersøgelser, overveje, hvilken genetisk sygdom det kunne være, og så måtte vi undersøge ét gen ad gangen. Men teknologien har revolutioneret vores muligheder, fordi man nu kan lave det, der hedder exom sekventering eller genom sekventering, hvor man kan screene samtlige arveanlæg på én gang,” forklarer Sabine Grønberg, der er børneneurolog og overlæge på CSS.

”Det, der har været karakteristisk for mange af disse patientforløb – historisk set – er, at der har været en meget lang diagnostisk odysse, så patienterne kan have gået mange år, fra de fik symptomer, til diagnosen blev stillet. Der er eksempler på, at der er gået 30-40 år, før man har stillet diagnosen,” supplerer Allan Lund.

I dag kan lægerne – for nogle af de sjældne diagnoser – i princippet have et svar i løbet af fire dage. Og selvom det for andre kan tage seks til ni måneder, har den hurtige diagnose en kæmpe betydning for patienterne: Usikkerheden ophører, symptomerne kan behandles, familien kan forholde sig til sygdommen, tab af færdigheder kan måske undgås, og sygdommen kan måske bremses eller sågar helbredes. Og for nogle patienter kan den hurtige diagnose og den rette behandling være forskellen mellem liv



”

Vi har socialrådgivere ansat til at vejlede patienten og de pårørende gennem det ret komplicerede sociale system.

— Allan Lund, chef for Center for Medfødte Stofskiftesygdomme og overlæge på CSS

og død og ikke mindst forskellen mellem et liv med god og dårlig livskvalitet.

Også selvom man ikke kan tilbyde en behandling, kan den hurtige diagnose have en betydning.

"Det kan betyde, at man ved, hvor langt man skal gå i behandlingen af en patient, fx nyfødte eller børn, der er indlagt på intensivafdeling, som er virkelig kritisk syge. Det kan fx betyde, at patienten kan gå over til palliativ behandling og måske kan udskrives til hjemmet. Det har også en betydning, at man så har en genetisk afklaring, og dermed kan rådgive familien omkring gentagelsesrisiko," fortæller Sabine Grønberg.

Med de nye analysemetoder finder lægerne stadigt flere genetiske varianter af de sjældne sygdomme. Spørgsmålet er, om antallet af behandlingsmuligheder kan følge med den udvikling.

"Nej, slet ikke. Overhovedet ikke. Vi har nogle behandlingsmuligheder, især for flere af de stofskiftesyge børn, men slet ikke til alle. Så vi mangler i den grad at udvikle ny medicin eller anden behandling til de her sygdomme," pointerer Allan Lund og oplyser, at der findes behandlingsmetoder til ca. 110 af de omkring 1000 diagnoser på stofskifteområdet.

Få og små studier

På CSS har man en afprøvningsenhed, hvor man gennemfører kliniske forsøg med nye lægemidler. Den helt store udfordring ved kliniske forsøg med lægemidler til sjældne sygdomme er netop de få patienter:

"Det er få studier og små studier. I nogle forsøg er der kun én patient. Andre kan vi måske svinge os op på 30, men det er jo små, små studier," fortæller Lund.

Og det er ikke de eneste udfordringer, når der skal udvikles nye behandlinger til de sjældne sygdomme: Markedet er lille, det er vanskeligt at definere de slutmål, der skal påvise en effekt, patientforløbene er heterogene, der er ingen eller få biomarkører, og det er svært at opnå evidens pga. de små patientpopulationer.



En del af løsningen er det kommende nationale genomcenter, der måske vil gøre det lettere at udvikle ny, personlig medicin og andre målrettede behandlingsformer, ligesom der er brug for det kommende centers input i forhold til vurdering af de genforandringer, der findes med de nye, diagnostiske metoder. Men der er også brug for øget internationalt samarbejde, pointerer Allan Lund. CSS er i dag med i flere, men langt fra alle relevante, internationale netværk.

"Det er helt nødvendigt at have et internationalt netværk omkring de her sjældne sygdomme, for vi kan jo ikke vide noget om dem alle sammen. Den dreng, vi diagnosticerede i sidste uge, han er den første, vi nogensinde har diagnosticeret med den sygdom i Danmark. Så er det klart, at man har behov for at tale med nogle andre om, hvordan man skal behandle sådan en sygdom. Men der er ikke ret meget tid sat af, og der er ikke sat ret meget hjælp af til at gå ind i de samarbejder. De juridiske og datasikkerhedsmæssige og IT-mæssige

udfordringer udgør en stigende byrde i den forbindelse," forklarer han.

Voksne mangler eget center

I venteværelset er der nu kommet andre børn til – for 2/3 af patienterne, der kommer på centeret, er børn. Der mangler et center for voksne med sjældne sygdomme, understreger Allan Lund:

"Ja, det er et kæmpe problem. Vi er alle sammen børnelæger. Vi er ikke uddannede til at tage os af voksne patienter, men de har ikke noget andet sted at gå hen. Mange af dem er startet i barnealderen med at gå her og bliver ved med det. Som voksenalderen skrider frem, kommer der andre kliniske problemstillinger, som alt andet lige ikke kan håndteres bedst på en børneafdeling, som også kan have svært ved at favne andre mere bløde facetter af voksenlivet. Så der bliver arbejdet hårdt på at skabe et bedre tilbud til de voksne, og det, føler jeg, bliver prioriteret nu," slutter Allan Lund, inden han haster videre til dagens mange andre opgaver. ●



Lersø Parkallé 101
2100 København Ø
T: +45 39 27 60 60
E: info@lif.dk