

Evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme

RAPPORT



Evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme

December 2022

Director Dorit Wahl-Brink
dwb@marselisborg.org
tlf. 21 73 37 35

Manager Sandy Brinck
Manager Louise Scheel Thomasen

Marselisborg Consulting
Hauser Plads 32, 3. Sal
1127 København K

Eftertryk med tydelig
kildeangivelse er tilladt



Del 1: Et fornyet overblik over arbejdet med sjældne sygdomme	5
Indledning	5
Evalueringens formål og fremgangsmåde	6
Læsevejledning til rapporten	8
Resumé	10
Del 2: Status på og erfaringer fra arbejdet med strategien	14
Tema 1: Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen	14
Anbefaling 2 om centrenes sammenhæng til specialevejledningerne	15
Anbefaling 3 om udformning af visitationsretningslinjer for centrene især for unge og voksne patienter	19
Anbefaling 4 om samarbejde mellem kliniske genetiske afdelinger, CSS og pædiatriske afdelinger i regionalt regi	20
Anbefaling 5 om at foretage udredning og diagnostisk med bedst egnede metoder af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden	22
Anbefaling 6 om bedre sammenhæng i forløb ved overgang fra barn til voksen samt tilstrækkelig støtte hertil	24
Anbefaling 7 om let adgang til viden fra CSS og VISO	28
Anbefaling 8 om, at kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb	29
Samlet vurdering af tema 1 om sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen	33
Tema 2: Sektorovergange, samarbejde og koordination	34
Anbefaling 9 om centrenes arbejde med at styrke forløbskoordination	34
Anbefaling 10 om gensidig adgang til relevant patientinformation mellem kommuner og centrene	35
Anbefaling 11 om etablering af forpligtende samarbejde gennem fx sundhedsaftaler mellem kommuner og regioner	37
Anbefaling 12 om Socialstyrelsens indsamling og formidling af viden	38
Samlet vurdering af tema 2 om sektorovergange, samarbejde og koordination	40
Tema 3: Patientuddannelse, mestring og empowerment	41
Anbefaling 13 om udvikling af patientuddannelser og projekter om at afprøve eksisterende modeller	41
Anbefaling 14 om at patientorganisationer udarbejder og opdaterer informationsmateriale	43
Anbefaling 15 om at rådgivningstilbud til fremme af empowerment skal være et tilbud	44
Samlet vurdering af tema 3 om patientuddannelse, mestring og empowerment	46



Tema 4: Internationalt samarbejde	47
Anbefaling 16 om regionernes opbygning af et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde	47
Anbefaling 17 om regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes deltagelse i internationalt samarbejde	48
Anbefaling 18 om Sundhedsstyrelsens understøttelse af det internationale samarbejde	49
Samlet vurdering af tema 4 om internationalt samarbejde	50
Tema 5: Uddannelse og kompetencer	51
Anbefaling 19 om styrkelse af undervisningsindsatsen for læger	51
Anbefaling 20 om udformning af relevant ekspertuddannelse i sjældne sygdomme	53
Anbefaling 21 om forankring og udbygning af diagnosebeskrivelser i Lægehåndbogen	53
Anbefaling 22 om styrkelse af kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale	55
Samlet vurdering af tema 5 om uddannelse og kompetencer	56
Tema 6: Registrering, dokumentation og viden	57
Anbefaling 23 om RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis, anvendelse af databaser og forskning	57
Samlet vurdering af tema 6 om registrering, dokumentation og viden	60
Tema 7: Tilgængelighed af behandling	61
Anbefaling om adgang til og forskning i Orphan Medicin Products (OMP)	61
Anbefaling om understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling	64
Anbefaling om mulighed for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet	65
Samlet vurdering af tema 7 om tilgængelighed af behandling	66
Tema 8: Implementering	68
Anbefaling 1 om årlige statusmøder for at følge implementeringen	68
Anbefaling om den institutionelle inddragelse af patientforeninger	69
Anbefaling om inddragelse af EUROPLANS forslag og anbefalinger	70
Samlet vurdering af tema 8 om implementering	71
Tværgående opmærksomheder med relevans for det videre arbejde	72



Del 3: Bag om evalueringen	75
Foranalyse: Fra 2014 til 2018	75
Evalueringens metodiske grundlag	76
Centrale valg i evalueringsdesignet	76
Fremgangsmetode for dokumentanalysen	77
Metode for udvælgelse, gennemførelse og bearbejdning af interviewene	77
Bilag	80
Bilag 1: Oversigt over rapportens vurderinger	80
Bilag 2: Anvendt litteratur	83
Bilag 3: Foranalyse: Sammenligning af anbefalinger fra 2014 og 2018	85
Fremgangsmetode for foranalysen	85
Indholdsmæssig betydning af ændringer fra 2014 til 2018	86
Samlet vurdering af foranalysen betydning	89



Del 1: Et fornyet overblik over arbejdet med sjældne sygdomme

Indledning

Behovet for en strategi

I 2014 blev der for første gang formuleret en samlet strategi for arbejdet med sjældne sygdomme gennem "National Strategi for Sjældne Sygdomme" (Sundhedsstyrelsen, 2014, herefter omtalt som den nationale strategi fra 2014). Strategien sætter en retning for det samlede sundhedsvæsens indsats for disse patientgrupper.

Denne rapport formidler en evaluering af den nationale strategi fra 2014 samt Statusevaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme (Sundhedsstyrelsen, 2018, herefter omtalt som statusevalueringen fra 2018). Formålet er at indsamle og formidle resultater og erfaringer fra arbejdet med den nationale strategi med henblik på at give et fornyet overblik over området og med særlig fokus på at højne kvaliteten i organiseringen omkring sjældne sygdomme fremadrettet.

Behovet for en national strategi for sjældne sygdomme

En sjælden sygdom

Indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme¹ er kompleks, fordi der i det samlede billede er få personer med sjældne sygdomme. Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" omfatter en række ofte medfødte, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme eller tilstande. En sygdom betegnes som sjælden, når den forekommer blandt 1-2 personer ud af 10.000. I Danmark skønnes det, at ca. 30.-50.000 danskere lever med en sjælden diagnose, som tilsammen repræsenterer ca. 800 forskellige sjældne diagnoser. De fleste sygdomsgrupper har derfor færre end 500 patienter, mens enkelte sygdomsgrupper har op til 1000 patienter. Da der er få af hver patientgruppe, står denne gruppe af patienter i en overhængende risiko for ikke at "passe ind" i sygehusvæsenet.

Selvom sygdommene i deres manifestation, sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt og indsats varierer, så har de det til fælles, at diagnostik, behandling, rehabilitering og opfølgning stiller krav om en særlig viden, ekspertise og sagkundskab samt en specialiseret indsats. Fra forordet til den nationale strategi fra 2014 af den daværende Administrerende Direktør Else Smith og Enhedschef Søren Brostrøm fremgår det således:

"Når der skal gøres en særlig indsats for patienter med sjældne sygdomme i form af en national strategi, er det ikke fordi personer med sjældne sygdomme skal have bedre eller andre rettigheder til indsatser end andre patienter. Men fordi kun ved at udvise en helt særlig opmærksomhed over for patienter med sjældne sygdomme kan de sikres den samme kvalitet i tilbud og indsats og dermed ligestilling med patienter med hyppige og velkendte sygdomme".

¹ I rapporten anvendes som udgangspunkt begrebet "mennesker med sjældne sygdomme" medmindre det er citat fra fx en anbefaling med et andet ordvalg eller konteksten herfor direkte tilskriver brugen af ordet patient eller borger.



Strategi der skaber overblik og igangsætter handling

Den nationale strategi fra 2014 indeholder ca. 100 anbefalinger. Med strategien fulgte et opfølgingsarbejde fra de involverede parter og også en aftalt statusevaluering, der udkom i 2018 med titlen "National Strategi for Sjældne Sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats" (Sundhedsstyrelsen, 2018, herefter omtalt som statusevalueringen fra 2018). Denne statusevaluering havde til formål at gøre status på strategien for 2014 og sætte retning for det videre arbejde. Således samler statusevalueringen fra 2018 de ca. 100 anbefalinger i 23 anbefalinger fordelt på seks temaer, der har til hensigt at være mere handlingsorienterede og tydeligere i aktørfokus.

Mange ændringer i konteksten siden 2014

Siden 2014 er der sket en række forandringer, der har haft indvirkning på strategien. Af særligt betydende faktorer skal nævnes, at der med specialeplanen fra 2017 skete en tydeliggørelse af, hvordan de 37 lægefaglige specialer på sygehusene varetager sjældne sygdomme. Endvidere er der inden for diagnostikken sket betydelige metodefremskridt med omfattende betydning for diagnosticeringen af sjældne sygdomme. Ligeledes er der internationalt sket en større samling af og adgang til ekspertisen omkring sjældne sygdomme i European Reference Network. Endelig har årene 2020 og 2021 i høj grad været præget af sundhedsvæsenets håndtering af covid-19 epidemien, hvorfor fokus i flere dele af sundhedsvæsenet har været andetsteds. Disse faktorer har indvirket på arbejdet med at implementere den nationale strategi fra 2014.

Evalueringens formål og fremgangsmåde

Formålet med evalueringen er at skabe et fornyet overblik over området anno 2022

For at give et fornyet overblik over området anno 2022 er der i denne evaluering indsamlet og formidlet resultater og erfaringer med anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 og statusevalueringen fra 2018. Da evalueringens genstandsfelt som beskrevet er komplekst, er der truffet fire centrale, metodiske valg i evalueringsdesignet.

Første valg – at kunne indfange kompleksiteten på området

Kvalitative metoder indfanger kompleksitet

For at indfange og sikre fortolkning af kompleksiteten er evalueringen tilrettelagt med udgangspunkt i kvalitative metoder. Dette valg er truffet for at indfange de nødvendige nuancer, den organisatoriske kompleksitet omkring sjældne sygdomme indeholder, herunder oplevelser, erfaringer og variationer i patientflow. Dette er vanskeligt at indfange med en mere kvantitativ tilgang. På den baggrund bygger analysen på en dokumentanalyse og en lang række interviews med udvalgte specialister og fagpersoner i det regionale og kommunale sundhedsvæsen, understøttende aktører samt foreninger.

Andet valg – at inddrage specialistviden

Inddragelse af specialistviden

For at sikre relevante perspektiver, viden og erfaring med området bygger evalueringen på viden fra forskellige aktører, som arbejder på området. Af samme årsag er det blevet prioriteret at inddrage Sundhedsstyrelsens følgegruppe for sjældne sygdomme (herefter følgegruppen) i at rammesætte og fokusere evalueringen. Derudover trækker evalueringen på en række eksperter fra følgegruppen og fra disses samarbejdsrelationer som informanter. For at få brede på perspektiver er vi dog også gået bredere til værks ved viden, at ekspertisen på området er samlet på få hænder.



Tredje valg – at skabe overblik og relevans af evalueringstemaer

Overblik og relevans af temaer

For at sikre en grundig gennemgang, sammenligning og systematisering af anbefalingerne er evalueringen startet med en foranalyse. Formålet hermed var at sammenligne de ca. 100 anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 med anbefalinger i statusevalueringen fra 2018 for at sikre, at de anvendte evalueringstemaer er de relevante.

Relevante præciseringer

På baggrund af foranalysen kan det udledes, at der med overgangen fra 98 anbefalinger i 2014 til 23 anbefalinger i 2018 er sket en række tidssvarende præciseringer, der har gjort arbejdet mere overskueligt og anvendelsesorienteret. Derudover konstaterer foranalysen:

Uklarheder og usikkerheder i oversættelsen fra 2014 til 2018

- › At der er sket indholdsmæssige forskydninger, der kan tolkes som faktiske ændringer i fokus omkring bl.a. anbefalinger om den kommunale indsats, om hvilke sundhedsfaglige faggrupper, der bør inddrages, samt om tilgængeligheden af behandling.
- › At to temaer ikke eksplicit er dækket af de seks temaer, der fremgår i statusevalueringen fra 2018. hvorfor disse to er tilføjet i denne evaluering: Et tema om "Tilgængeligheden af behandling" dækker anbefalinger vedr. adgang til medicin for mennesker med sjældne sygdomme, omkring arbejdet med forsøgsvis, eksperimentel behandling samt muligheden for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet. Et andet tema omhandler "Implementering" og indeholder anbefalinger fra både 2014 og 2018 til at fastholde fokus i arbejdet med at implementere strategien.
- › At der fra statusevalueringens bilagsoversigt i 2018 sammenholdt med faktiske formuleringer fra den nationale strategi fra 2014 er udeladt ni anbefalinger, og at der findes sproglige uklarheder i overgangen mellem de to strategier.

For at sikre inddragelse af disse indsigter fokuserer evalueringen således på otte temaer og i alt 28 anbefalinger, ligesom de tidligere udeladte anbefalinger i videst muligt omfang er inddraget for at undgå usikkerhed i forhold til det grundlag, som evalueringen bygger på.

Fjerde valg – at sikre systematik og stringens i vurderingerne

For at evalueringen kan skabe fornyet overblik over området samtidigt med at kompleksiteten indfanges, har det været afgørende med en systematisk og stringent tilgang. Alle anbefalinger er således vurderet ud fra tre vurderingsperspektiver:

Tre vurderingsperspektiver; implementering, virkning og relevans

- › **Implementering** – spørgsmålet om og i givet fald hvordan en given anbefaling er implementeret.
- › **Virkning** – spørgsmålet om og i givet fald hvilken (forventet) positiv virkning, anbefalingen har haft for mennesker med en sjælden sygdom.
- › **Relevans** – spørgsmålet om anbefalingen fortsat er den relevante måde at håndtere den pågældende udfordring.

På baggrund af evalueringen foretages således en drøftelse og vurdering af disse perspektiver for hver af de 28 anbefalinger.

Illustration 1: De tre evalueringsperspektiver og vurderingen på baggrund heraf

Evalueringsperspektiv		For hver anbefaling vurderes, om den...
Implementering		... i høj grad er blevet implementeret
		... i nogen grad er implementeret, men der udestår fortsat opmærksomheder
		... i lav grad eller slet ikke er blevet implementeret
Virkning		... i høj grad har haft en positiv virkning for patienterne
		... i nogen grad har haft en positiv virkning for patienterne
		... i lav grad eller slet ikke har haft en positiv virkning for patienterne
Relevans		... i høj grad fortsat er relevant i forhold til problemstillingen, så indsatsen skal fortsættes
		... i nogen grad har relevans overfor udfordringen, og området bør fortsat have fokus dog i justeret form
		... i lav grad eller slet ikke fortsat har relevans

Hvert kapitel i rapportens del 2 indeholder dels en samlet vurdering ud fra ovenstående overblik, dels en uddybning af vurderingen for hver anbefaling.

Læsevejledning til rapporten

Rapporten er opdelt i tre dele, som præsenteret nedenfor.

Del 1: Et fornyet overblik over arbejdet med sjældne sygdomme

- › **Indledningen** er nærværende kapitel, der præsenterer kontekst for og formål med evalueringen.
- › **Resumeeet** gengiver evalueringens hovedresultater og formidler dermed et fornyet overblik over arbejdet på området.

Del 2: Status på og erfaringer fra arbejdet med strategien

- › **Tema et til tema otte** er rapportens hovedkapitler, der analyserer hvert af de otte temaer. I hvert kapitel præsenteres indledningsvist et overblik over vurderingen af de tre evalueringsspektiver, hvorefter vurderingerne uddybes på baggrund af dokumentanalysen og interviewene.



- › **Tværgående opmærksomheder** gengiver resultater og erfaringer, der går på tværs af de otte evalueringstemaer, og som kan være relevante for det videre arbejde på området.

Del 3: Bag om evalueringen

- › **Foranalyse: Fra 2014 til 2018** gengiver foranalysens resultater, herunder i hvilken grad de valgte anbefalinger fra statusevaluering en fra 2018 vurderes dækkende for anbefalingerne fra den nationale strategi fra 2014. Her præsenteres således baggrunden for kvalificeringer af de seks temaer fra 2018 samt de to nye temaer om behandling og implementering.
- › **Analysens metodiske grundlag** uddyber den anvendte metode i evalueringen.

Bilag

- › **Bilag 1** er en samlet oversigt over rapportens vurderinger af de enkelte anbefalinger i forhold til implementering, virkning og relevans.
- › **Bilag 2** er en opstilling over anvendt litteratur.
- › **Bilag 3** giver et uddybet overblik over foranalysen af anbefalinger fra 2014 til 2018,



Resumé

Denne evaluering har til formål at gøre status på implementeringen af anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 og statusevalueringen fra 2018 samt give et fornyet overblik over området anno 2022. I dette resumé gives et overblik over hvert af de otte temaer, hvorefter de enkelte temaer uddybes i analysen i del 2.

Komplekst genstandsfelt

Genstandsfeltet for nærværende evaluering er komplekst, hvilket kommer til udtryk på flere måder. Dels er prævalensen af mennesker med sjældne sygdomme i Danmark så lav, at det nationale sammenligningsgrundlag er udfordret. Dels vurderes løsningerne i høj grad at være præget af højt specialiserede ekspertise, men også personbårne tilgange, i meget forskellige patientforløb. Dette hænger bl.a. sammen med, at patienterne i mange tilfælde er så sjældne, at de er blandt de ganske få på verdensplan med samme diagnose, hvorfor erfaringsgrundlaget er begrænset.

Evalueringen har fokuseret på at vurdere implementering, virkning og relevans af i alt 28 anbefalinger fordelt på otte temaer. Disse otte temaer er fremkommet gennem en sammenlignende foranalyse, jf. bilag 3, af samtlige anbefalinger nævnt i hhv. den nationale strategi fra 2014 og statusevalueringen fra 2018.

Et tilbageblik fra 2014 over 2018 til i dag

Foranalysen viser, at statusevalueringen fra 2018 i et vist omfang dækkede de ca. 100 anbefalinger formuleret i 2014. Oversættelsen heraf fremstår dog med uklarheder, hvorfor foranalysen præciserer og udbygger temaerne som grundlag for evalueringen, således at hele perioden, fra den nationale strategi udkom i 2014 til i dag, er dækket i evalueringen.

Tema 1: Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen

Indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme berører mange forskellige aktører i sundhedsvæsenet. I Region Hovedstaden og i Region Midtjylland er der etableret Centre for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet (herefter CSS-RH) og Aarhus Universitetshospital (herefter CSS-AUH), der i deres praksis har tætte samarbejder med en række specialer, især det klinisk genetiske speciale samt pædiatrien. Da udredning og behandling trækker på en bred vifte af fagligheder, er der også på forskellig vis samarbejde med de øvrige specialer, jf. specialeplanen, samt med afdelinger, der udfører behandling på hovedfunktionsniveau. Ligeledes er der samarbejde med praktiserende læger samt ofte et tæt samarbejde med den kommunale indsats, som tilbyder indsatser afhængig af behov på børne-, familie-, sundheds-, beskæftigelses-, handicap- og omsorgsområdet.

Uforløst potentiale i forhold til visitation til centrene

Intentionen er, at centrene i forhold til behandlingen på sygehusene virker som en 'opsamlingsmekanisme' for de patienter, der ikke naturligt falder under andre specialer, jf. specialeplanen. Dette har dog vist sig vanskeligt i praksis, da det fordrer viden hos hver enkelt læge til opsporing og handling. Dette udfordres af, at patienterne som hovedregel ikke behandles lokalt. Dette vanskeliggøres yderligere af, at der ikke som anbefalet er udformet visitationsretningslinjer. Her er således et uforløst potentiale.

Et særligt fokus i strategien fra 2018 er at sikre bedre overgange for mennesker med sjældne sygdomme fra barn til voksen. Det er dermed også en overgang fra et samarbejde mellem centrene for sjældne sygdomme og pædiatrien til et eventuelt samarbejde mellem



centrene og en lang række organspecifikke 'voksenspecialer', hvor patienten ofte vil tilhøre flere. Der har på begge centre været tiltag til at løfte denne problemstilling, men dette fremstår fortsat som en meget vanskelig opgave.

Omfattende udvikling indenfor diagnostikken med behov for yderligere fokus

Ydermere er der inden for den kliniske genetik sket en omfattende udvikling. I det videre arbejde kan der med fordel være fokus på at indfri potentialet ved de forbedrede metoder, herunder at arbejde med et systematisk fokus på at udrede patienter uden endelig diagnose. Ligeledes skaber denne udvikling andre muligheder for at indfange og sikre opstart af gode patientforløb.

Kommunernes indsats fortsat uafklaret

Ligeledes kan det med fordel overvejes at arbejde med, at kommuner får tilstrækkeligt grundlag for at gennemføre helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb. Det bemærkes også, at formuleringer omkring kommunernes indsatser er mindre forpligtende i evalueringen fra 2018 end i strategien fra 2014.

Indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme er ofte kompleks og trækker på flere forskellige kommunale indsatser. Dette betyder, at mennesker med sjældne sygdomme og deres familier ofte møder flere forskellige kommunale myndigheds personer og udførere på trods af intentioner om det modsatte. I særlig grad opleves udfordringer med, at kommunernes indsatser bevilges på baggrund af en funktionsevnevurdering, og i mindre grad inddrager viden om sygdommen bag. For denne gruppe betyder det, at der er flere oplevelser af, at gruppen tilbydes indsatser, der ikke er målrettet deres behov. Der er altså potentiale i at målrette indsatsen, herunder fastholde og udvikle strukturer for, hvordan der sikres relevant viden til kommunerne – og hvordan og hvornår, de opsøger denne.

Tema 2: Sektorovergange, samarbejde og koordination

Centrene skaber sammenhæng og forløbs-koordination, men der udstår fortsat arbejde med systematikken og det strategiske ophæng herved

Ligesom den rette indsats er afgørende, er det også væsentligt, at der samarbejdes og koordineres på tværs af sektorer. Siden status evalueringen i 2018 er et arbejde med at beskrive en generisk forløbsmodel blevet igangsat. Grundet covid-19 epidemien er det endnu ikke færdiggjort. Denne indeholder en række relevante elementer i forhold til at sikre forløbskoordination for denne patientgruppe, der ofte trækker på flere forskellige specialer.

Selvom der i praksis samarbejdes omkring fx udveksling af patientspecifik information, så udstår fortsat et arbejde med at integrere arbejdet med sjældne sygdomme mere strategisk fx gennem sundhedsaftalerne. Det indikeres på baggrund af evalueringen, at det kun er sket i meget begrænset omfang. Ligeledes er det væsentligt løbende at overvåge karakteren af og processerne for samarbejdet, hvilket endnu ikke er sket som intenderet.

Tema 3: Patientuddannelse, mestring og empowerment

En vanskelig, men nødvendig, opgave fortsat at sikre patientuddannelser og netværk

Opgaven med at sikre patientuddannelse med fokus på mestring og empowerment er grundet sjældenheden ekstra vanskelig af flere årsager. Først og fremmest betyder sjældenheden, at patienter og pårørende skal have et godt vidensgrundlag om deres sygdom, da de oftere vil blive mødt af såvel fagfolk og andre i deres netværk, som ikke har kendskab til sygdommen. Derudover betyder sjældenheden, at det menneskelige behov for at føle sig blandt andre ligesindede bliver udfordret, da der sjældent vil være en med samme sygdom "lige om hjørnet". Endelig er det også væsentligt, at sjældenheden ofte medfører mere kompleksitet i behandlingen, hvilket i praksis stiller større krav til, at



patienter og pårørende kan navigere i et komplekst sygehusvæsen. Behovet for god patientstøtte gennem patientuddannelser er fortsat i høj grad relevant.

Evalueringen viser, at patientforeningerne i høj grad har søgt at påtage sig opgaven med patientuddannelser og informationsuddannelse, og er nået langt med dette, men der udestår fortsat udfordringer. Patientforeningerne under Sjældne Diagnoser er meget forskellige og der er – også på baggrund af den enkelte sygdoms prævalens – store forskelle i antallet af medlemmer og dermed ressourcer. Dette indebærer en risiko for skævhed i de tilbud, som tilbydes. Ligeledes er det tydeligt, at patientforeningerne er afhængige af økonomiske tilskud til arbejdet, hvorfor sikkerhed omkring bevillinger til fx Helpline og videre udvikling af eksisterende modeller er afgørende for det fortsatte arbejde på området. Prioritering, bredden og stabilitet i tilbud er således fortsat centralt.

Tema 4: Internationalt samarbejde

Stor deltagelse i European Reference Networks

Det internationale samarbejde har siden 2014 ændret sig. De første anbefalinger indeholdt en række forskellige elementer, men siden 2018 har fokus især været på etablering og deltagelse i European Reference Network (ERN). ERN udgør 24 netværk, der bl.a. arbejder med forskellige grupper af sjældne sygdomme med henblik på at udveksle viden og erfaringer på tværs af EU's sundhedstjenester og sundhedspersonale. Danmark er nu repræsenteret som fuldgældigt medlem i 22 ud af 24 netværk samt som Affiliated Partners i to ERN (ERN Cranio og Ern EpiCARE), hvilket bygger på en omfattende indsats herfor. Blandt regionerne er der en anerkendelse af det internationale samarbejdes muligheder, potentialer og vigtigheden i at drage nytte og fordel af internationale kompetencer, når indsatser til mennesker med sjældne sygdomme drøftes og tilrettelægges.

Fokus på forankring af indsats og at indfri udbyttet

Et fokus på at udbygge og fortsat sikre dansk deltagelse i internationale netværk vurderes i evalueringen at kunne styrke indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme i Danmark, herunder organisering af systematisk videndeling internt og på tværs af regioner.

Tema 5: Uddannelse og kompetencer

Anbefalinger omkring kompetenceudvikling er kun i meget lille omfang implementeret

Evalueringen viser, at indsatsen for at sikre uddannelser og kompetencer på området samlet set har en meget lav implementeringsgrad. En del af forklaringen herpå kan ligge i, at der har været vanskelige vilkår for kompetenceudvikling under covid-19 epidemien. Viden om sjældne sygdomme er således ikke for nuværende inddraget i revisionen af speciallægeuddannelsen, der er ikke udarbejdet en beskrivelse for, hvordan en ekspertuddannelse kan se ud, ligesom efteruddannelsesindsatsen for "øvrige sundhedspersonale" er sket uden en identificeret samlet systematik herfor.

Den lave grad af implementering står i kontrast til betydningen og relevansen af at møde fagpersonale helt fra speciallæger over diætister, terapeuter og kommunens social – og sundhedsfaglige personale, som er klædt på til opgaven. Således vurderes det relevant, at der i det videre arbejde lægges en klar plan for opkvalificering af dette område, som både kan bygge på praksislæring og mere traditionel uddannelse.

Derimod er der gode erfaringer med anvendeligheden af Lægehåndbogens artikler om sjældne sygdomme. Der er dog endnu ikke funder fortsat finansiering til dette arbejde.



Tema 6: Registrering, dokumentation og viden

Fortsat uforløst potentiale i forhold til registrering og anvendelse af databaser

Arbejdet med at gennemføre en systematisk og ensartet registrering er undervejs, men det er samtidigt et område, hvor der sideløbende er sket en omfattende udvikling. Således udestår nu en række beslutninger om retning og behov for data, således at der kan dannes grundlag for en enighed og dermed ens registreringspraksis i forhold til de muligheder, som de internationale samarbejder og kodesystemer samt de elektroniske patientjournaler stiller op. Dette er dog også et område, hvor der med fordel kan være særlig opmærksomhed på sammenhæng mellem udbytte og ressourceforbrug.

Fokus på forskning kan styrkes fremadrettet

Endvidere viser analysen, at der inden for forskning på området fra 2014 frem til 2018 er sket en betydelig reduktion i fokus i anbefalingerne. Ligeledes viser analysen, at der opleves begrænsede muligheder for at prioritere ressourcer hertil. Uden et strategisk fokus fremadrettet på at styrke forskningen vurderes det dermed, at det kan vise sig vanskeligt at udfolde potentialerne inden for dette område.

Tema 7: Tilgængelighed af behandling

Et område i udvikling

Analysen har vist, at selvom statusevalueringen fra 2018 ikke eksplicit inddrager de tre temaer fra strategien i 2014 om udvikling af medicin, deltagelse i eksperimentel behandling og adgang til forskningsmæssig behandling i udlandet, så har der været omfattende udvikling på området.

Systematik omkring medicin-vurderinger tager højde for sjældenhed

Med placeringen af vurderinger af ny medicin i Medicinrådet er der udarbejdet en systematik og samlet en ekspertise også med inddragelse af de særlige vilkår for sjældne sygdomme. Vurderingsprocessen er et område præget af en række dilemmaer bl.a. i forhold til usikkerhed i vurderinger på et skrøbeligt datagrundlag blandet med høje omkostninger for ny medicin til små patientgrupper.

Behov for understøttelse af udvikling

Evalueringen viser, at patienters mulighed for at deltage i eksperimentel behandling i praksis er begrænset. Derimod har relevansen af anbefalingen om at sikre mulighed for behandling i udlandet ændret sig, da der i høj grad er etableret systematikker herfor, ligesom der med etablering af European Reference Networks arbejdes i retning af at lade ekspertisen via videndeling komme tættere på patienten.

Tema 8: Implementering

Væsentligt at fastholde opfølgning

Det sidste tema omhandler, hvordan implementeringsprocessen for strategien fastholder fokus i perioden. Her er det en væsentlig erfaring, at en mekanisme for opfølgning er essentiel. De årlige statusmøder samt statusnotater har vist sig nyttige, særligt fordi sjældne sygdomme er et område i konstant udvikling.

I det følgende gennemgås status på og erfaringer fra arbejdet med den nationale strategi for sjældne sygdomme.

Del 2: Status på og erfaringer fra arbejdet med strategien

Tema 1: Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen

Illustration 2: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 1

Marselisborgs vurdering:

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 2 om centrenes sammenhæng til specialevejledningerne².



Anbefaling 3 om udformning af visitationsretningslinjer for centrene især for unge og voksne patienter.



Anbefaling 4 om samarbejde mellem kliniske genetiske afdelinger, CSS og pædiatriske afdelinger i regionalt regi.



Anbefaling 5 om at foretage udredning og diagnostisk med bedst egnede metoder af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden.



Anbefaling 6 bedre sammenhæng i forløb ved overgang fra barn til voksen samt tilstrækkelig støtte hertil.



Anbefaling 7 om let adgang til viden fra CSS og VISO.



Anbefaling 8 om kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb.



Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8.

² Anbefaling 1 vurderes under tema 8.



Anbefaling 2 om centrenes sammenhæng til specialevejledningerne

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 2

Korrekt visitation:

- › Sundhedsstyrelsen med inddragelse af regionerne og centrene for sjældne sygdomme vil igangsætte en proces, der tydeliggør de enkelte specialevejledninger i forhold til behandling af sjældne sygdomme, skabe konsistens mellem specialevejledningerne og sikre en hensigtsmæssig organisation.

Implementering

Specialeplanen bidrager til kvalitet

Sundhedsstyrelsens gældende specialeplan trådte i kraft den 1. juni 2017. Formålet med specialeplanen er at sikre planlægning, koordination og samarbejde for at opnå en høj faglig kvalitet, tilgængelighed og forsyningsikkerhed under hensyn til en effektiv ressourceudnyttelse. Størstedelen af sundhedsvæsenets opgaver (ca. 90 %) gennemføres på hovedfunktionsniveau og er ikke direkte reguleret af specialeplanen. Specialeplanen præciserer 37 specialer fordelt på regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner, der hver især beskriver opgaver og krav til varetagelse af funktionerne. Sygehusene kan herefter søge om godkendelse til at varetage en specialfunktion.

Sjældne sygdomme er som udgangspunkt svære at få til at passe ind

Intentionen med specialeplanen i forhold til de sjældne sygdomme er, at sjældne sygdomme så vidt muligt behandles i det speciale, som dækker sygdommens primære manifestation. Således er flere sjældne sygdomme direkte nævnt under specifikke specialer, herunder også flere højt specialiserede funktioner (Sundhedsstyrelsen, 2017). Samtidig er der også en forventning om, at sygdomme med primære manifestationer under et givent speciale behandles der – også selvom de ikke er eksplicit nævnt i specialeplanen.

En opsamlende funktion og klarhed herpå

Dermed blev opgaven for Centrene for Sjældne Sygdomme at skabe en opsamlende funktion for patienter, der grundet sygdommens lave prævalens kombineret med dens kompleksitet ikke naturligt blev forankret i et af de øvrige specialer. Opgaven for centrene er således i høj grad at koordinere indsatsen for denne gruppe, der har alvorlige sygdomme, som ikke passer ind i de øvrige specialeplaner. Denne intention fremstår klar blandt interviewede på såvel hovedfunktioner som øvrige specialfunktioner.

Særligt sammenhængen mellem pædiatrien og centrene i de regioner, hvor centrene ligger, har været stærk. Begge Centre for Sjældne Sygdomme har en tæt tilknytning til børneafdelingen, ofte rent fysisk ved placeringen, men også i sammenhængen mellem lægernes interessefelter og ansættelser. Her lykkes det således at skabe en stærk sammenhæng. På tilsvarende vis fremhæves også samarbejdet med de klinisk genetiske afdelinger som godt.

Gode eksempler på klare aftaler

Ligeledes er der eksempler på, at der er indgået aftaler mellem centrene og udvalgte specialer om at overføre bestemte sygdomsgrupper, så de bliver hjemhørende i bestemte specialer med henblik på at opbygge viden og erfaringer. Fx er sygdommen Fabry med specialeplanen i 2017 flyttet til endokrinologi, mens der dog er andre mindre, men lignende



sygdomme, som ikke er flyttet med. Dette er gode eksempler på organisatoriske valg, som understøtter opbygning af faglighed om forskellige sjældne sygdomme, selvom det er vanskeligt at udarbejde helt klare skillelinjer på et så komplekst område.

Gode eksempler på murstensløst, men også personbåret samarbejde

På tilsvarende vis er der gode erfaringer med, at centrene rækker ud til andre specialafdelinger og understøtter deres arbejde med sjældne sygdomme, således at centrene agerer mere 'murstensløst' og understøttende for andre specialer. I praksis fremhæves i interviewene dog også, at den enkelte læges interesse og motivation har betydning i denne del af arbejdet. Flere steder fremstår dette som båret af personlige relationer. En styrke heri ligger i tætheden af samarbejdet. Det vil derudover være en fordel, at der arbejdes strategisk med at sikre formelle strukturer, der faciliterer disse relationer.

Eksempelvis ses, at lægerne på Centrene for Sjældne Sygdomme i nogle tilfælde har delte ansættelser, der understøtter formålet med at forankre viden i andre specialer.

Samtidig ses også flere eksempler på, at faglige netværk er velfungerende formelle strukturer, der både giver mulighed for multidisciplinær videndeling omkring en patient og danner grundlag for personlige relationer, der styrker samarbejdet yderligere.

Endelig skal det fremhæves, at der spores en stor opmærksomhed på at finde løsninger og skabe gode forløb for de patienter, som kommer ind på centrene - dog med en opmærksomhed på anbefaling 3 om etablering af visitationskriterier nedenfor.

På trods af disse gode eksempler fremhæves også en række usikkerheder.

Usikkerheder omkring hvor patienter "naturligt" hører til

Både blandt patienter, i centrene og de øvrige specialiseres mødes usikkerhed omkring, hvornår en sygdom naturligt hører til et speciale. Især spores en usikkerhed omkring de patienter, hvis diagnose ikke eksplicit er nævnt under et speciale, eller hvor der opstår usikkerhed herom. Samtidigt ses ikke en entydig forståelse i praksis om, hvornår behandlingen af en patients sygdom trækker på så høj grad af organisatorisk kompleksitet, at patienten bør tilbydes et forløb hos centrene.

Denne usikkerhed er særligt udtalt blandt de voksne patienter. Dette skyldes, at pædiatrien vedrører hele barnet op til det 18. år, hvorfor er dette speciale i princippet er dækkende for alle sygdomme i børne – og ungdomsårene. For børnene er samarbejdsfladen mellem centrene og det relevante speciale således mere simpel, da det "kun" er et speciale, som centrene skal samarbejde, nemlig pædiatrien. Der kan opleves usikkerheder i placeringen, men med de tætte samarbejdsrelationer opleves det, at der ofte findes løsninger.

For de voksne især opleves – lidt forenklet præsenteret - at der findes en 'gråzone-gruppe', hvis diagnose på den ene side ikke er eksplicit nævnt i specialeplanen, og på den anden side vurderes til, at deres sygdom ikke hører under Centrene for Sjældne Sygdomme.

'gråzoner' skaber organisatorisk usikkerhed, som giver uklarhed i patientforløb og økonomi

Denne organisatoriske usikkerhed har flere implikationer. For det første har specialeplanens udformning den betydning, at patientens rettigheder til specialiseret behandling i høj grad knyttes til en bestemt diagnose og dennes placering i specialeplanen. For mennesker med en diagnose, der ikke er eksplicit nævnt, kan det således være svært at få samme rettigheder som andre patienter, medmindre de tilknyttes centrene, jf. vurderingen af anbefaling 3 om visitationskriterier på side 19.



Et konkret eksempel herpå er gruppen af Kraniofaciale syndromer og misdannelser fx Apert syndrom, Crouzon, CHARGE m.fl., der er eksplicit nævnt under det pædiatriske speciale som sygdomme, der løses i samarbejde med centrene. Men mens Apert og Crouzon tilhører voksenspecialet "Tand-, mund- og kæbekirurgi", nævnes Charge ikke under et voksenspeciale. Af interview med patientforeninger fremgår dog, at manglende placering kan medvirke til, at patienterne ikke indfanges i systemet, og at ansvaret for en patient set fra dennes perspektiv kan synes at have lidt tilfældigt.

Et andet konkret eksempel på en sygdom i ovennævnte 'gråzone-gruppe' er Cornelia De Lange Syndrom. Udover en kobling til pædiatrien, der skal løfte denne i samarbejde med Centre for Sjældne Sygdomme, er denne ikke eksplicit nævnt i specialeplanen. Her er således en defineret kobling i børneårene, mens der ikke eksplicit er nævnt et voksenspeciale. Dette har givet anledning til usikkerhed om, hvorvidt de voksne patienter hører til Centre for Sjældne Sygdomme eller hører under andre specialer eller hovedfunktioner.

En anden implikation af denne usikkerhed kommer af, at der sker en økonomisk afregning mellem regionerne. Således vil der blive trukket midler direkte fra den henvisende afdeling i en anden region, hvis patienten behandles på et Center for Sjældne Sygdomme. Drøftelsen om, hvor en patient hører til har således mange facetter, som kan påvirke en beslutning.

Uklarhed over behandling

Endvidere italesættes en uklarhed omkring, hvad der egentlig er indholdet i den behandling, centrene tilbyder. Af interviewene fremgår, at man i regioner uden et Center for Sjældne Sygdomme kan opleve, at patienter, der er henvist til et af centrene, også tilbydes mindre kompleks behandling uden at patientens egen region kontaktes. Derved er gennemskuelighed, læring og patientkontakt regionalt set begrænset, og der spores en skævhed i oplevelsen af centrenes behandlingstilbud. Af interviewene fremgår ligeledes en opmærksomhed på, at der mellem centrene og øvrige specialer, hvoraf mange er placeret regionalt, ikke skelnes mellem fx perioder, hvor sygdommen udvikler sig meget, og behovet for tæt og specialiseret opfølgning er højt, og perioder, hvor sygdommen er mere stabil, og kontrol og opfølgning ikke nødvendigvis bør gennemføres af højt specialiseret personale.

Regional skævhed i opmærksomhed på sjældne sygdomme

Endelig er der blandt flere af de interviewede i de regioner, der ikke har et center, en opmærksomhed på, at med den nuværende centralisering af indsatsen i centrene, så mindskes mulighederne for regional opmærksomhed på opbygning af og erfaring med sjældne sygdomme. Lidt forsimplet kan man sige, at de 'almindelige' hovedfunktioner udenfor hhv. Århus Universitetshospital og Rigshospitalet oplever alene at have kontakt med mennesker med sjældne sygdomme, hvis de indlægges akut. Det kan fx være et barn, der indlægges med infektioner, hvor der er tæt kontakt til centrene under indlæggelsen. Viden opbygges således ikke generelt gennem den løbende, ambulante behandling.

Med oplevelsen af, at patienterne videregives til centrene uden det afgivende speciale får tilbagemelding, vidensoverførsel eller lignende, så tilskyndes en situation, hvor der regionalt sker en udvanding af vidensniveauet omkring sjældne sygdomme. Denne opmærksomhed fremhæves af flere på trods af, at der er indgået forpligtende aftaler mellem regionerne om, at såfremt en sygdom kan behandles lokalt, skal den det. Der er således en opmærksomhed på, at denne mekanisme har betydning for det lokale vidensniveau og opmærksomhed på sjældne sygdomme, jf. tema 5 om uddannelse og kompetencer på side 47.



Usikkerhed omkring sammenhænge betyder også usikkerhed omkring afslutning af forløb ved centre

Denne usikkerhed omkring tilhørsforhold medfører også en usikkerhed omkring, hvornår en patient ikke længere er i målgruppen for centrenes indsats og dermed, hvornår de skal henvises til andre specialer. Det kan være grundet sygdommens udvikling, hvor den fx manifesterer sig tydeligere i bestemte organer, hvorfor en særlig tilknytning til et speciale bør være mere hensigtsmæssig. Det kan også dreje sig om, at sygdommen har fundet et stabilt leje, hvorved det vurderes at være mere relevant at gennemføre ambulante behandling tættere på hjemmet.

I samme tråd kan det overvejes at afsøge muligheder for, hvad der kan varetages lokalt i almen praksis, og hvornår en patient skal ind på sygehuset.

Der er således flere eksempler på, at implementeringen af specialeplanen og sammenhængen til centrene er gået godt, men der udestår fortsat udfordringer med at sikre fuldstændig konsistens mellem specialeplaner og praksis.

Virkning

Sammenhæng mellem centrene og specialeplanen har en positiv virkning

Betydningen af det løbende arbejde med at tydeliggøre specialer og sammenhængen mellem disse vurderes at have en positiv betydning for patienter og deres muligheder for at modtage behandling af høj kvalitet. Der er dog en opmærksomhed på, at for patienter, der ikke bor tæt på centrene, vil en tilknytning til centrene ofte betyde, at al behandling samles der. Dette medfører ekstra transport og manglende nærhed til sygehusbehandling.

Overordnet set vurderes virkningen for patienterne dog som positiv.

Relevans

Fortsat relevant at sikre konsistens

På trods af arbejdet med specialeplanen er der fortsat udfordringer med at sikre konsistens og undgå usikkerheder i samarbejdet. Derfor vurderes denne anbefaling fortsat relevant.

Behovet for at finde rette balance mellem specialisering og nærhed

Særligt er det relevant for det kommende arbejde at have fokus på, hvordan der sikres en balance mellem på den ene side behovet for at centralisere viden for at opbygge kompetencer og på den anden side muligheden for at tilbyde behandling tættere på patienten – og samtidigt sikre et sundhedsvæsen, der også har opmærksomhed på og sikrer interesse bredt set hos læger omkring sjældne sygdomme.

Dette dilemma er på ingen måde nyt. Derimod er der gennem evalueringen fremkommet en række gode eksempler på, hvordan centrene er lykkedes med at opbygge multidisciplinære teams i deres regioner, jf. anbefaling 6 på side 24, ligesom personlige relationer mellem læger er et middel til at udbrede viden om sjældne sygdomme.

En videreudvikling af dette kunne være i højere grad at have fokus på multidisciplinære teamkonferencer på tværs af regioner. Dette kunne være en måde at understøtte, at behandling og viden om nogle sjældne sygdomme opbygges i relevante specialer også i de regioner, der ikke har et center. Her kunne de seneste års erfaringer med digitale konferencer, kombineret med en fast systematik omkring tværgående samarbejde for forskellige sygdomme, være en løftestang for at danne netværk. Dette kunne bidrage til at sikre, at samarbejde ikke er udpræget personbårne og dermed oftest regionale.



Anbefaling 3 om udformning af visitationsretningslinjer for centrene især for unge og voksne patienter

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 3

- › Centrene for sjældne sygdomme i fællesskab og med inddragelse af relevante parter udarbejder visitationsretningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter kan komme ind på centrene for sjældne sygdomme samt for, hvem der hensigtsmæssigt kan blive/ikke blive i centrene. Visitationsretningslinjerne skal tage højde for specialeplanen.

Implementering

Med statusevalueringen fra 2018 kom en anbefaling om, at der skulle udarbejdes visitationsretningslinjer for at sikre klarhed over, hvordan unge og voksne patienter kan komme ind på centrene, og hvad der skal til for, at de kan blive eller ikke blive der.

Retningslinjerne er ikke udarbejdet

Evalueringen viser, at mens børn i høj grad visiteres når relevant, selvom der ikke er udarbejdet egentlige visitationsretningslinjer herfor, så er det ikke gældende i samme grad for de voksne. Ligeledes er der ikke udarbejdet egentlige visitationsretningslinjer for unge og voksne (Følgegruppen, 2022a, b og g).

Der eksisterer en italesat forståelse...

Interviewene viser, at det især blandt læger italesættes, at mennesker med en sjælden sygdom, som har behov for en kompleks indsats fra flere specialer, og som ikke naturligt hører til et andet speciale jf. specialeplanen, hører til på centrene. Dette hænger sammen med en forståelse af centrene opsamlingsmekanisme, jf. anbefaling 2. Blandt lægerne er der en udtalt opmærksomhed på at følge specialeplanen og dermed henvise til centrene. Fra læger på hovedfunktionsniveau og de praktiserende læger er der dog også en udtalt opmærksomhed bredden i visitationsretningslinjerne. Det betyder, at hvis de skulle henvise alle de patienter, hvor de er usikre på diagnosen, ville centrene få et u hensigtsmæssigt højt antal henvisninger. Evalueringen viser således eksempler på, at der blandt de praktiserende læger er en usikkerhed på, hvordan de meningsfuldt kan henvises direkte til centrene, hvorfor de oftere henviser til øvrige specialer.

... som er vanskelig at anvende i praksis

Oplevelsen af, at det er være svært at henvise uden visitationsretningslinjer, bekræftes af en lang række patienthistorier, hvor det lokale sygehus ikke har villet henvise til centrene på trods af, at de efter pres fra patienterne viste sig berettigede hertil. Et andet eksempel, der understreger denne geografiske skævhed, kommer fra samarbejdet omkring Tuberøs Sklerose. Når der her ses på, hvordan patienter i dette samarbejde fordeler sig, er der stor ujævnhed mellem regionerne i forhold til, hvor patienterne kommer fra (Følgegruppen, 2022b). Dette styrker billedet af, at der er en geografisk skævhed i anvendelsen af centrene.

Der er i perioden dog forsøgt flere tiltag til at målrette indsatsen til de voksne samt bygge bro til pædiatrien og de organspecifikke voksenspecialer, jf. anbefaling 6 nedenfor. Dette ændrer dog ikke på, at anbefalingen ikke er blevet implementeret.

Virkning

Usikkerhed er vanskelig for patienterne

For patienterne har det afgørende betydning, hvorvidt de visiteres til et Center for Sjældne Sygdomme – og ligeledes, at der kan være usikkerhed omkring hvor, de får den bedste



hjælp. Det har således betydning, at der er visitationsretningslinjer, og om disse er forståelige og anvendte. Manglen på retningslinjer fremstår som en væsentlig bekymring.

Dog ses der flere eksempler på, at centrene og specialerne har fundet løsninger for de meget forskellige patienter især baseret på lægernes personlige netværk. Flere af disse løsninger fremstår dog som personafhængige, hvorfor den manglende implementering af denne anbefaling vurderes ikke at have haft en positiv betydning for patienterne.

Relevans

Usikkerheden, som manglen på retningslinjer har skabt, viser, at det fortsat har relevans at arbejde med at sikre, de rette patienter tilbydes forløb på centrene.

Fra et patientperspektiv er retningslinjerne relevante

Fra et patientperspektiv fremhæves, at dette både har betydning for behandlingens kvalitet og for oplevelsen af, at nogen tager ansvar for én og har interesse i ens sygdom. Derudover har det at have sikkerhed for ens 'indplacering' i sundhedsvæsenet også implikationer. Det spiller en rolle i forhold til hvem, der betaler kørsel, hvordan behandlingshjælpemidler finansieres m.m. Denne kompleksitet bliver ikke mindre fremadrettet, hvorfor det vurderes som særligt relevant at arbejde med klarhed i retningslinjer.

... og da dette har betydning for økonomien, kan det forklare, hvorfor der endnu ikke er truffet afgørelser herom

Set fra det øvrige sygehusvæsen er visitationsretningslinjerne også afgørende i forhold til økonomien. Heri ligger afvejninger i forhold til, hvor meget økonomi der følger med en patient til centrene, samt hvor ressourcerne tages fra, når patienten flytter over regionsgrænsen (og evt. også når de flytter internt i regionen), og endelig hvilke opgaver, der kan forventes gennemført regionalt (fx genetisk udredning, kontrol, behandling). Denne organisatoriske og økonomiske kompleksitet kan forklare, at det har været en vanskelig opgave for centrene, som i anbefalingen får ansvaret for at udforme retningslinjerne i samarbejde med relevante parter. I det videre arbejde kan det overvejes om denne beslutning med fordel kan tages sammen med beslutningstagere, der kan foretage en organisatoriske og økonomiske afvejning.

Der er potentiale i at koble retningslinjer tættere til genetikken og det igangværende arbejde omkring det generiske forløbsprogram

I den sammenhæng er der et potentiale i, at visitationsretningslinjer og processerne herfor fremover muligvis kan forsimples. For de patienter, som udredes genetisk, vil det være muligt at skabe en stærkere kobling mellem et resultat af en genetisk udredning og visitationen til centrene, som kan indgå som visitationskriterie. Det er dog væsentligt fortsat at give rum for henvisning til centrene uden genetisk diagnose, hvorfor kriterier herfor fortsat er nødvendige.

I sammenhæng hermed kan det overvejes i hvilken grad denne problematik omkring visitationskriterier kan tænkes sammen med og eventuelt løses i sammenhæng med udarbejdelse og implementering af det generiske forløbsprogram (Sundhedsstyrelsen, forventet 2023), jf. anbefaling 6 på side 24.

Anbefaling 4 om samarbejde mellem kliniske genetiske afdelinger, CSS og pædiatriske afdelinger i regionalt regi

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 4

Diagnostik på højeste niveau



- › Samarbejdet mellem klinisk genetiske afdelinger, centrene for sjældne sygdomme og pædiatriske afdelinger i regionalt regi styrkes og udvikles i hele den diagnostiske proces mhp. at sikre, at nye diagnostiske metoder benyttes til opfølgning og diagnosticering af patienter, der ikke tidligere har fået en molekylærgenetisk diagnose.

Implementering

Stor udvikling i perioden

Samarbejdet mellem klinisk genetiske afdelinger, centrene og de pædiatriske afdelinger har siden 2014 undergået store forandringer, da der samtidigt er sket en stor udvikling i genetikken, herunder også en væsentlig metodemæssig udvikling, jf. også anbefaling 5.

Tæt samarbejde regionalt via multidisciplinære teams

På tværs af regionerne beskrives, hvordan det regionale samarbejde mellem pædiatriske afdelinger og klinisk genetiske afdelinger er blevet styrket, og der foregår et tæt regionalt samarbejde især med anvendelse af multidisciplinære teams. I den sammenhæng fremhæves betydningen af specialistnetværk omkring sjældne sygdomme, som Dansk Selskab for Medicinsk Genetik har etableret. Disse medvirker til at hæve det faglige niveau af den diagnostiske proces (jf. Følgegruppetatus, 2022a, b, f, g og h).

Stor regional variation i samarbejdet med centrene

Derimod varierer oplevelsen af samarbejdet mellem det regionale niveau og centrene mellem de forskellige regioner. Dette er både udtalt i følgegruppens status og interviewene (jf. Følgegruppetatus, 2022a, b, f, g og h). Særligt fremhæves blandt de regioner, der ikke har et Center for Sjældne Sygdomme, at det kan undre, hvorfor den genetiske udredning, når den bestilles af centrene, ofte ikke foretages i patientens 'hjemregion', men derimod i enten Region Midtjylland eller Region Hovedstaden. Dette indebærer både, at de regionale klinisk genetiske afdelinger i de øvrige regioner får mindre rutine med denne type udredninger, og at de øvrige regioner skal afholde udgiften til en udredning, de kan gennemføre selv. Her er der således en særlig opmærksomhed i forhold til implementeringen af denne anbefaling.

En særlig situation er der her omkring Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme (CAKS), der for Region Syddanmark har samlet udredning og behandling, og i perioden har udbygget med nye sygdomsgrupper (Følgegruppen, 2022g). Dette tolkes som et forsøg på at fastholde og udbygge regional viden omkring sjældne sygdomme. Det har haft en betydning for lokale patienter, men har gjort den organisatoriske sammenhæng mellem centre og regionale indsats mere differentieret. Dette bidrager til et billede af et uensartet samarbejde mellem centrene og de regionale klinisk genetiske afdelinger og dermed, at anbefalingen kun i nogen grad er implementeret.

Et yderligere perspektiv på implementeringen af denne anbefaling vedrører formuleringen omkring, at "sikre, at nye diagnostiske metoder benyttes til opfølgning og diagnosticering af patienter, der ikke tidligere har fået en molekylærgenetisk diagnose". Denne formulering vurderes indfriet med det øgede faglige niveau på de klinisk genetiske afdelinger, jf. ovenfor.

Behovet for en 'genvurderingsmekanisme'

Formuleringen er dog, jf. foranalysen på side 75, ikke helt dækkende for anbefalinger beskrevet i den nationale strategi fra 2014. Både i 2014, i 2018 og her i 2022 er der tydelige forventninger til, at udviklingen indenfor genetisk udredning fremover øge mulighederne for præcise diagnoser. Således er det af betydning for patienterne, at der i formuleringen i



statusevalueringen fra 2018 ikke indgår et eksplicit ønske om, at patienter uden endelig diagnose med passende interval revurderes (Følgegruppen, 2022c). Ud fra en forventning om, at også de kommende år vil byde på større teknologispring indenfor dette område, vil det være relevant at fastholde en 'genvurderingsmekanisme'.

Virkning

Tæt samarbejde vurderes positivt for patienterne

Fra et patientperspektiv er det afgørende, at der er et tæt samarbejde mellem centrene, de klinisk genetiske afdelinger og pædiatrien, der er med til at sikre, at genetisk udredning kan ske hurtigt og med relevant fagligt samarbejde gennem multidisciplinære teams.

Dog kan det begrænsede samarbejde mellem centrene og de klinisk genetiske afdelinger i de øvrige regioner have haft utilsigtet betydning for vidensopbygning i disse regioner. Implementeringen af denne anbefaling vurderes således i nogen grad at have haft positiv betydning for patienterne. Ligeledes vurderes fraværet af en 'genvurderingsmekanisme' som medvirkende til, at denne anbefaling ikke har haft den ønskede virkning for patienterne. Endelig bør det bemærkes, at denne anbefaling alene fokuserer på samarbejdet omkring udredningen af børn, hvilket begrænser relevansen for hele patientgruppen, da nogle først udredes som voksne.

Relevans

Indholdet i anbefalingen i høj grad dækket af øvrige anbefalinger

Som beskrevet udestår en afklaring af, hvordan centrene samarbejder med regionale klinisk genetiske afdelinger. Dette ligger dog i forlængelse af opdatering og implementering af specialeplanen, jf. anbefaling 2 på side 15.

Såfremt denne organisatoriske uklarhed løses (i regi af anbefaling 2), og såfremt betydningen af anvendelse af nyeste diagnostiske metoder samt behovet for en 'genvurderingsmekanisme' placeres relevant under anbefaling 5 nedenfor, så vurderes det, at denne selvstændige anbefaling ikke tilføjer nye perspektiver i det videre arbejde. Dette forudsætter dog, at de beskrevne elementer inddrages i hhv. anbefaling 2 og 5.

Anbefaling 5 om at foretage udredning og diagnostisk med bedst egnede metoder af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 5

- › Den genetiske udredning og diagnostik foretages i regi af de klinisk genetiske afdelinger med henblik på at sikre, at de bedst egnede diagnostiske metoder benyttes og så fortolkning og videreformidling af analyseresultater foretages af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden.

Implementering

Med udviklingen inden for det genetiske område er der sket store ændringer i muligheder for udredning. De genetiske udredninger kan langt hurtigere og mere dybdegående end



Omfattende, teknologiske spring på det genetiske område

tidligere diagnosticere eventuelle genetisk disponerede sygdomme, hvilket en stor del af de sjældne sygdomme er.

På baggrund af interviewene og status fra følgegruppen kan det udledes, at der ligger et relevant fokus i at arbejde med, at de relevante fagpersoner med klinisk genetisk viden inddrages (fx via multidisciplinære teams), så det sikres, at de rette kliniske analyser anvendes i de rette situationer.

Uforløst potentiale

Det kan dog diskuteres, om det fulde potentiale af de teknologiske spring høstes på nuværende tidspunkt. Bl.a. fremhæves i interviewene, at der screenes mindre i Danmark end i andre lande. I interviewene fremhæves også, at de metoder, som anvendes i dag, har været de samme længe. Exomsekventering fremhæves ofte som nyt, men har i realiteten været gennemført siden 2013. Men selvom det nu gennemføres som genomsekventering, så fortolkes de nye data fortsat ud fra en ældre viden og forståelsesramme, da der ikke lægges tilstrækkelig med tid i at gennemføre de dybdegående analyser. Der vurderes således fortsat at være et uforløst potentiale på dette område.

Etablering af Nationalt Genom Center

En helt central aktør i implementeringen af denne anbefaling er Nationalt Genom Center, som blev etableret ved lov i 2018, og som har arbejdet med bedre udredning og at udvikle og drive Danmarks nationale infrastruktur for personlig medicin. Potentialerne heri er store, hvorfor der er en særlig opmærksomhed på at sikre klare prioriteringer omkring, hvem der modtager eksempelvis en helgenomsekventering (Følgegruppen, 2022c).

Oprettelsen af Nationalt Genom Center har været en vanskelig proces, som har trukket på ressourcer blandt genetikere på området. Det er således først på tidspunktet for indeværende evaluering (3. kvartal 2022), at de første sekventeringer er blevet gennemført ad denne vej. Forhåbningerne til betydningen for både udredning og udarbejdelsen af personlig medicin er høje. Ligeledes er det relevant, at Nationalt Genom Center har et særligt fokus på sjældne sygdomme. Men grundet ressourcetrækket i etableringsfasen har en række patienter ventet på deres udredninger, hvorfor der nu konstateres en lettelse over, at centeret for alvor er kommet i gang. Selvom det fremhæves som væsentligt at samle viden og ressourcer, så bliver der også med centerets etablering valgt bestemte måder, som analyserne gennemføres på, hvilket kan begrænse nogle af udredningerne.

Selvom der er sket stor udvikling på området, så vurderes det, at anbefalingen kun i nogen grad er indfriet, da der fortsat er et uforløst potentiale i at bringe nyeste metoder i spil.

Virkning

Positivt med en tidlig diagnose...

Blandt patientforeninger fremhæves beskrivelser af, hvor vanskeligt det er at navigere i systemet uden en specifik diagnose. Fra patientforeninger høres også fortællinger om, at det for patienter, der oplever symptomer uden at have en diagnose, kan opleves som 'ingenmandsland', eller at man kan fremstå som 'hypokonder'.

... giver dog anledning til bekymringer

I interviewene fremhæves også en række bekymringer:

- › Med en hurtigere diagnose følger også et andet behov for formidling og psykologisk støtte til patienter og familier. Mens patienter førhen efter længere tids udredning oplever lettelsen ved endelig at få en diagnose, så fortæller flere læger om det vanskelige



ved at overbringe en meget alvorlig diagnose til en familie, der dårligt har vænnet sig til tanken om at have et sygt barn.

- › Den nye viden opstiller en række etiske dilemmaer, fx om værdien af at formidle viden om sygdom, der måske manifesterer sig væsentligt senere i livet eller måske slet ikke.
- › Med muligheden for at diagnosticere flere sygdomme kommer også flere 'bifangster', hvilket vil sige viden om sjældne sygdomme, som ikke nødvendigvis var kendt før, og hvoraf ikke alle er alvorlige. Dette kan komme til at udfordre visitationskriterier for centrene og øvrig behandling, da øget viden om flere sygdomme vil betyde, at flere vil høre hjemme på centrene eller i øvrige specialer.

Den samlede vurdering er, at den teknologiske udvikling på dette område og dermed det at sikre, at nye diagnostiske metoder tages i brug, vurderes at have stor positiv virkning for patienterne. Samtidig rejser udviklingen en række nye opmærksomheder fremadrettet.

Relevans

Hensigtsmæssigt at følge og støtte udviklingen og sikre, at denne udfoldes, så flest muligt sikres en relevant diagnose

Det forventes, at udviklingen indenfor genetisk diagnostik fortsat kommer til at gå hurtig. Det er relevant at fastholde fokus på, at der også i Danmark tilbydes udredning med nyeste genetiske metoder. I det videre arbejde kan der med fordel fokuseres på at sikre udvikling og prioritering indenfor sjældne sygdomme. Det kan ligeledes overvejes, hvordan der skabes en systematik – evt. i samarbejde med National Genom Center – for genvurdering.

Ligeledes vurderes det relevant fremadrettet at inddrage Nationalt Genom Center som central aktør i implementeringen af anbefalinger vedr. diagnostisk og behandling på højeste niveau, ligesom samarbejdet mellem de klinisk genetiske afdelinger, centrene, pædiatrien og øvrige specialer med fordel kan fastholdes.

Hermed følger også en øget opmærksomhed dels på støtten til patienter ved den tidligere diagnose, dels på de etiske og organisatoriske konsekvenser ved at flere diagnosticeres.

Denne anbefaling har med ovenstående kvalificeringer således fortsat høj relevans.

Anbefaling 6 om bedre sammenhæng i forløb ved overgang fra barn til voksen samt tilstrækkelig støtte hertil

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 6

Sammenhængende patientforløb for barn, ung og voksen

- › Centrene for sjældne sygdomme skal:
 - a) sikre en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen. Herunder, at der udarbejdes retningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter, der har behov herfor, kan blive på centrene for sjældne sygdomme samt for, hvordan overgangen til andre specialer sikres for unge og voksne, der ikke skal blive i centrene for sjældne sygdomme.
 - b) udvikle modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde, så både børn, unge og voksne med en sjælden og kompleks sygdom sikres en multidisciplinær, tværfaglig og velkoordineret indsats uanset bopæl.



- c) udarbejde patientforløbsbeskrivelser for de store sjældne sygdomme, med udgangspunkt i nationale og internationale beskrivelser af "best practice".
- d) opruste af støttefunktioner, herunder psykologisk bistand, socialrådgiverbistand og fysioterapi afhængig af de lokale forhold.

Denne anbefaling peger ind i de udfordringer, der i særlig grad gælder for sjældne sygdomme i relation til håndtering på sygehusene. Nærværende anbefalings fire delelementer er behandlet nedenfor.

Implementering

Den gode overgang fra barn til voksen (a)

Anbefaling a handler om den gode overgang fra barn til voksen. Overgange til voksenspecialerne opleves som vanskelige, især grundet manglende visitationskriterier og at opsamlingsmekanismen ikke endnu er helt implementeret på voksenspecialerne, jf. anbefaling 2 og 3 ovenfor. I modsætning til pædiatrien, hvor samarbejdet mellem centrene og specialet vurderes som tæt, er samarbejdet mellem centrene og de mange forskellige voksenspecialer ikke helt så tætte. Ligeledes lyder det fra patientforeninger, at patienter oplever, at de ved overgangen til voksenspecialerne får mindre eller slet ingen tilknytning til centrene. I interviewene beskrives fra flere aktører, at der mangler tilbud til de voksne, ligesom der ikke er tydelige retningslinjer for, hvornår behandlingen på centrene stopper, samt hvad der så findes af løsninger. Det understreges dog tydeligt, at der i praksis findes løsninger for hver enkelt patient. Til gengæld er nogle af disse i høj grad personafhængige og baseret på forløbskoordinerende lægers eget netværk ind i voksenspecialerne.

Vanskeligt spring fra barn til voksen, når der ikke er tilknytning til et center

Patienterne oplever springet fra ung til voksen som stort og vanskeligt. Nogle patienter oplever, at der i mindre grad prioriteres et helhedsorienteret fokus. Fra interviewene fremgår det eksempelvis, at praksis med patienter med Ehlers-Danlos syndrom er, at nogle tilknyttede Centre for Sjældne Sygdomme, mens andre henviser til lokale specialister – i nogle tilfælde uden at vide, hvem disse er. Dette sker på trods af, at det eksplicit indgår i specialeplanen for gynækologi og obstetrik som en højt specialiseret funktion.

I et fremadrettet perspektiv er der i forhold til CSS-RH kommet en konkret deadline for en god overgang til voksenlivet, da etableringen af "Børneriget" fra 2026 gør det nødvendigt at sikre, at centeret også er tydeligt til stede udenfor pædiatrien. Der er et arbejde i gang med at etablere et Center for Sjældne Sygdomme for voksne, som forventes at bidrage til at indfri denne målsætning. Forholdene omkring voksne på CSS-AUH er som beskrevet uklare efter afslutning af projektfinsieringen medio 2022.

Flere gode eksempler på multidisciplinært samarbejde (b)

Anbefaling b vedrører udvikling af modeller og aftaler om multidisciplinært teamsamarbejde.

Gennem evalueringen er der fremkommet en række gode eksempler på multidisciplinært samarbejde, hvor der er oprettet særlige teams omkring bestemte patientgrupper, bl.a. Tuberos Sklerose, som berører børn og voksne. Eksemplerne herpå trækkes især frem i beskrivelser af, at Centrene for Sjældne Sygdomme fungerer 'murstensløst' og samarbejder med andre specialer.



Ligeledes har centrene gode erfaringer med at koordinere såkaldte ”diagnosespecifikke ambulatorier”, hvor de samler speciallæger med relevante instrumenter på bestemte tidspunkter og sammen gennemfører ambulante besøg for en hel gruppe med en bestemt diagnose. Denne type af koordination er meget omfattende, men giver gode muligheder for at kunne gennemføre multidisciplinært samarbejde.

Der er endvidere en opmærksomhed på, at samarbejdet omkring de ’murstensløse’ Centre for Sjældne Sygdomme, men også omkring inddragelsen af øvrige specialer, fremstår geografisk skævt, jf. anbefaling 2 om specialeplanen på side 15. Fremadrettet kan det overvejes, om digitale muligheder, som blev benyttet under covid-19 epidemien, kan være løftestang for bedre udbredelse af multidisciplinære teams på tværs regioner.

Udarbejde patientforløbsbeskrivelser for de store sjældne sygdomme (c)

Anbefalingen c omhandler udarbejdelse af patientforløbsbeskrivelser for grupper af sjældne sygdomme med fællestræk og ensartet behov. Sundhedsstyrelsen har siden 2019 i samarbejde med en arbejdsgruppe med relevante lægevidenskabelige selskaber, patientforeninger, regioner, Socialstyrelsen samt repræsentanter fra Sundhedsministeriet m.fl. været i gang med at udarbejde en generisk model for et forløbsprogram for mennesker med sjældne sygdomme. Arbejdet var planlagt til at foregå fra april 2020 til udgangen af 2020 over fire møder, men blev udsat på grund af covid-19 epidemien. Modellen foreligger i internt udkast og offentliggøres i 2023.

Vurderet bedst at udarbejde en generisk model som grundlag for specifikke forløb

Arbejdsgruppen har arbejdet ud fra, at en generisk model for et forløbsprogram kan anvendes til at udarbejde specifikke forløbsprogrammer for afgrænsede grupper af patienter. Dette tydeliggør dilemmaet på området – hvordan der arbejdes med at sikre kvalitet i forløb, der af natur er så forskellige, så de er svære at beskrive noget generelt om. På den ene side mødes en række fælles, især organisatoriske udfordringer, hvorfor der vil være en række fordele ved at adressere disse mere generisk. Samtidigt vil opgaven med at udarbejde forløbsprogrammer for bare en mindre del af de forskellige sygdomme være omfattende, hvorfor ønsket har været at starte med et mere rammesættende produkt som grundlag for det videre arbejde. På trods af forskellighederne i sygdomme blev denne fremgangsmåde af arbejdsgruppen vurderet som en mere hensigtsmæssig start end at søge at arbejde med specifikke forløbsprogrammer på trods af, at dette var eksplicit i anbefalingen.

Den generiske model for et forløbsprogram forventes at adressere emner som hvilke aktører, der indgår, hvilke opgaver, som skal løses, samt hvordan kommunikation, videndeling og ansvarligfordeling foregår. Derudover har det også fokus på implementering.

Uafhængigt af dette arbejde er det kommet frem i analysen, at der er ved at blive udarbejdet forløbsprogrammet for specifikke patientgrupper, bl.a. Tuberos Sklerose, Ehlers-Danlos og Cystisk Fibrose.

Da forløbsprogrammet endnu ikke forelægger endeligt, vurderes det, at denne del af anbefalingen endnu ikke er implementeret, men forventes at foreligge i endelig form i 2023.

Oprustning af støttefunktioner (d)

Anbefaling d handler om centrene oprustning af støttefunktioner som fx psykologisk bistand, socialrådgivning og fysioterapi. Erfaringer viser, at det er en væsentlig styrke for centrene, hvis der er tilknyttet en socialrådgiver, der kan støtte patienter bl.a. i relation til den kommunale bistand. Ligeledes vurderes det vigtigt at have mulighed for at tilbyde



fysioterapeutisk vurdering og behandling og vejledning ved diætist såvel som samtaler med psykolog (Følgegruppen, 2022b).

I denne sammenhæng fremgår det af foranalysen, at formuleringen omkring støttefunktioner er blevet mindre målrettet i statusevalueringen fra 2018. I strategien fra 2014 indgik også tandlæger, diætister og ergoterapeuter, som ikke indgår i evalueringen fra 2018. Dermed har disse faggrupper fået mindre opmærksomhed i følgegruppens statusser.

Anbefalingen alene i nogen grad implementeret

Samlet viser det sig, at mens der i nogen grad er arbejdet målrettet med multidisciplinære teams og udbygning af støttefunktioner, er der kun i begrænset omfang arbejdet med at skabe sammenhæng i overgangen fra barn til voksen og udarbejdelse af patientforløbsbeskrivelser for grupper af sygdomme med fællestræk og ensartet behov. Anbefalingen vurderes på den baggrund i nogen grad som implementeret. En del af dette kan dog forklares med forsinkelser grundet fokus på håndtering af covid-19 epidemien.

Virkning

Kun nogle patienter har haft glæde af samarbejdet

Som det fremgår, er denne anbefaling kun i mindre grad implementeret. Få patienter fortsætter deres tilknytning til centrene, mens flere af dem, som henvises til andre specialer eller lokale specialister oplever, at dette er vanskeligt. Især ligger der en udfordring i, at der ikke er kendskab til formulerede retningslinjer, hvorfor det fremstår mere personafhængigt. Denne del af anbefalingen vurderes således ikke endnu at have haft den intenderede virkning for patienterne.

I forhold til de multidisciplinære samarbejder, som er blevet styrket, er forventningen, at dette vil have haft positiv virkning, hvis det strækker sig over flere specialer. Således forventes dette for nogle, men ikke alle patienter, at have haft en positiv virkning.

Derimod må det konstateres at det, at forløbsprogrammet ikke er udviklet som intenderet, må betyde, at det ikke har haft en virkning for patienterne.

Over perioden ses en oprustning af støttefunktioner, hvilket vurderes positivt for patienterne. Det bør dog fremhæves, at denne oprustning ikke møder det aktuelle behov (Følgegruppen, 2022). Ligeledes er der en opmærksomhed på, at eksempelvis socialrådgiverne har været tilknyttet på baggrund af projektmidler, hvorfor risiko for manglende kontinuitet i denne indsats kan medvirke til at mindske den positive virkning for patienterne. Denne del af anbefalingen vurderes således kun implementeret i nogen grad.

Relevans

Det tværgående samarbejde kan med fordel støttes - også regionalt

Det tværgående samarbejde især omkring unge og voksne er afgørende for, at indsatserne lykkes fremadrettet. Det kan således med fordel overvejes i det videre arbejde at følge etableringen af et voksen-Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet tæt samt at være med til at sikre tilsvarende fokus på Aarhus Universitetshospital.

Ligeledes vurderes arbejdet omkring multidisciplinære teams fortsat som en relevant videreudvikling af sygehusenes indsats, som understøtter en arbejdsform, der i øvrigt breder sig. Næste skridt kunne være at udvikle dette samarbejde, så der sikres en regional sammenhæng. Dette kunne medvirke til, at viden, erfaringer og kompetencer ikke udelukkende samles på specialfunktionerne omkring centrene, men også – hvor det er



muligt og fagligt relevant – bygges videre til de øvrige regioner, jf. anbefaling 2 på side 15. Det kan i den forbindelse overvejes, hvordan man undgår den geografiske skævhed i indsatsen, der er tydelig for nuværende.

Fremadrettet kan den endelige udformning og implementering af det generiske forløbsprogram med fordel følges, da dette potentielt vil kunne adressere nogle af de udfordringer, der fremgår i det tværgående og tværsektorielle samarbejde beskrevet i tema 1 og tema 2. Analysen fordrer dog en opmærksomhed på, hvilken virkning implementering af den endnu ikke færdiggjorte forløbsbeskrivelse kommer til have i og med, at centrene og relevante specialer i interviewene peger på, at deres praksis i høj grad allerede spejler international *best practice* med patientforløb.

Skal de relevante og efterspurgte støttefunktioner sikres fremadrettet, kan det endvidere overvejes, hvilke støttefunktioner, der nævnes og dermed følges op på.

Anbefaling 7 om let adgang til viden fra CSS og VISO

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 7

Rådgive og formidle viden til patienter og pårørende, sundhedspersonale og kommuner

- › Centrene for Sjældne Sygdomme og VISO skal sikre let adgang for fagprofessionelle fra alle sektorer til valid brugervenlig og opdateret viden om sjældne sygdomme.

Implementering

Skellen mellem patientspecifik og generel viden

Denne anbefaling berører det, at Centrene for Sjældne Sygdomme og Den nationale videns- og specialrådgivningsorganisation (VISO) skal sikre let adgang til viden om sjældne sygdomme for fagprofessionelle. VISOs rolle er at levere rådgivning på det sociale område og på specialundervisningsområdet. Anbefalingen drejer sig således om, hvordan centrene og VISO udfylder det vidensbehov, der er. Først og fremmest er der et behov for viden omkring den enkelte borger eller patient, der er i forløb. Dette behov berøres under anbefaling 10 på side 35 under tema 2 om gensidig adgang til patientinformation. Denne anbefaling omhandler dermed viden af mere generel karakter omkring sjældne sygdomme.

Flere tiltag er gjort

Centrene og VISO har i perioden arbejdet med rådgivning og formidling af viden. Eksempelvis har CSS-AUH gennemført online orienteringsmøder for socialrådgivere, bidraget til viden på "Lægedage" og har på anden måde arbejdet med at brede viden ud.

VISO har derudover arbejdet med at understøtte enkelte patientforløb. Bl.a. indgår temaet "Sjældne Sygdomme" i Socialstyrelsens Vidensportal målrettet ansatte i kommuner, der arbejder med den sociale indsats til personer med sjældne handicap. Ligeså tilbydes VISO-forløb til fagprofessionelle om de komplicerede, sjældne sygdomme (Socialstyrelsen, 2022).

Samarbejdet mellem VISO og centrene er i høj grad personbåret. Der trækkes dog på viden og erfaringer af mere generel karakter mellem de to aktører.

Samlet set vurderes anbefalingen på denne baggrund som implementeret, men med en opmærksomhed på, at et mere formaliseret samarbejde mellem VISO og Centrene for



Sjældne Sygdomme vil kunne bidrage til at understøtte kendskabet til VISO i regioner og samtidig understøtte arbejdet med sjældne sygdomme i VISO yderligere.

Virkning

Interesse for formidlingen, men behovet er formentlig noget andet

Af interviewene fremgår det, at der fra VISO og centrenes side opleves interesse omkring formidlingen. Set fra et kommuneperspektiv, som skal aftage denne viden, lægges vægten især på den patientspecifikke information. Denne opfylder deres vidensbehov her og nu, hvor kommunen skal vurdere behov for hjælp og støtte. Virkningen af anbefalingen vurderes således i nogen grad at have haft en positiv virkning for patienterne.

For praktiserende læger og læger i en hovedfunktion viser interviewene, at det især er relevant at kunne identificere en sjælden sygdom og kende sine handlemuligheder. Her kan en mere generel information dog have haft en virkning, idet disse lægers opgave især er at kunne mistænke en sjælden sygdom og sikre relevant udredning. Denne anbefaling vurderes således i nogen grad at have haft en positiv virkning for patienterne.

Relevans

Anbefalingen er i høj grad dækket af øvrige anbefalinger

Relevansen af denne mere generelle viden kan drøftes især i forhold til, hvad behovet for information omkring sjældne sygdomme er, og hvordan dette behov evt. er dækket af øvrige anbefalinger. Eksempelvis er der gjort et arbejde med at sikre formidling af vidensgrundlag om diagnoserne i Lægehåndbogen jf. anbefaling 21 på side 53 og Socialstyrelsen har gennem "Forløbsbeskrivelse: Børn og Unge med Sjældne Handicap" (Socialstyrelsen, 2019) formidlet generelt om arbejdsgange herfor jf. anbefaling 12 på side 38.

Fremadrettet er det væsentligt, at der især fra kommunernes side italesættes et behov for viden i praksis med fokus på behovet hos det enkelte menneske med en sjælden sygdom, jf. anbefaling 8 nedenfor. Tilsvarende tyder evalueringen på, at også formidlingen til læger og øvrigt sundhedsfagligt personale retter sig mod et behov for at sikre, at disse med et passende interval har mennesker med sjældne sygdomme "mellem hænderne", jf. anbefaling 3 på side 19.

Derudover vurderes det som relevant at understøtte et systematisk samarbejde mellem VISO og centrene for sjældne sygdomme.

Anbefalingen vurderes dækket af øvrige anbefalinger og dermed ikke relevant som selvstændig anbefaling i fremadrettet.

Anbefaling 8 om, at kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 8 særligt til kommunerne

Korrekt visitation og sammenhængende patientforløb for børn, unge og voksne

- › Kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb, fx gennem arbejde med:
 - a) etablering af én ind- og udgang til/fra kommune



- b) én koordinerende sagsbehandler, som kan sikre koordination og overlevering af information mellem sagsbehandlere, læger og kommunalt fagpersonale mv. samt guide borgeren og medvirke til at minimere antallet af kontakter i borgerforløbet
- c) tværgående teams med henblik på at styrke koordineringen på tværs af fag- og forvaltningsområder i sager med høj kompleksitet. Dette forudsætter, at borgeren giver samtykke til udveksling af informationer
- d) oprettelse kommunale netværk på tværs af landet med henblik på gensidig læring og inspiration og en ensartet forvaltning af tilbud i landet.

Rådgive og formidle viden til patienter og pårørende, sundhedspersonale og kommuner

- e) at kommuner med erfaring i koordinering af forløb for borgere med sjældne sygdomme i samarbejde med Socialstyrelsen stiller deres viden og erfaring til rådighed for personalet ved Centre for Sjældne Sygdomme, fx gennem fælles videndelingsaktiviteter.

Implementering

Denne anbefaling har to fokusområder; dels at kommunernes skal sikre helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb, dels at kommuner med erfaring skal stille deres viden til rådighed for øvrige kommuner.

Anbefalingen omkring helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb

Foranalysen viser, at selvom anbefalinger målrettet kommunerne er samlet til færre anbefalinger med statusevalueringen fra 2018, er der sket en række sproglige ændringer, der gør, at anbefalingerne fremstår mindre forpligtende. Dette drejer sig særligt om, at der ikke eksplicit nævnes rehabilitering, at der ikke nævnes en kommunal forpligtelse til at opsøge information, samt at de forskellige faggrupper i kommunerne, som skal inddrages, er beskrevet mere generelt. Dette på trods af, at rehabilitering er et tema og en tilgang, der fylder i en kommunal kontekst (se fx Rehabiliteringsforum Danmark, 2022).

Ligeledes er det tydeligt fra foranalysen, at der er sket en sproglig ændring omkring forståelsen af helhedsorienterede forløb (2018). Det fremstår mere tidssvarende, men betyder omvendt, at et eksplicit fokus fra 2014 på raske søskende fremstår mindre tydeligt.

Fra kommunalt hold beskrives, hvordan de har søgt at sikre sammenhæng med de krav, der er i lovgivningen på det øvrige handicapområde, herunder at kommunerne arbejder helhedsorienteret, vurderer borgerens behov baseret på hvilken betydning, en nedsat funktionsevne har for den daglige tilværelse (jf. Serviceloven³), og koordinerer forløb herfra.

Serviceloven og funktionsevnevurderingen er grundlaget

Servicelovens behovsudredning bygger på en funktionsevnevurdering som et fælles sprog og referenceramme⁴, der på standardiseret vis tydeliggør, hvordan borgeren fungerer i sit hverdagsliv. Hovedelementerne er at beskrive funktionsevnen med fokus på krop, aktivitet og deltagelse – samt de helbredsmæssige og kontekstuelle (personlige og omgivelsesmæssige) faktorer, der påvirker funktionsevnen. Det betyder i grove træk, at en diagnose kun har betydning i det omfang, dens manifestation har indvirkning på, hvordan

³ jf. Bekendtgørelse af lov om social service, LBK nr. 170 af 24/01/2022 - <https://www.retsinformation.dk/eli/lt/a/2022/170>, hvoraf det af §1 fremgår: "Formålet med denne lov er... 3) at tilgodese behov, der følger af nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne eller særlige sociale problemer".

⁴ <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/socialmedicin/funktionsevne/funktionsevne-vurdering-og-icf/>



borgeren kan fungere i sit hverdagsliv. En kommunal vidensindsamling og dermed afgørelse og indsats vil således ikke (modsat sygehuset) være målrettet en diagnose, men mere den begrænsning og de udfoldelsesmuligheder, borgeren oplever i hverdagen.

Begrænset vidensbehov om specifikke sygdomme

Dette betyder i praksis, at kommunale medarbejders vidensbehov for at kunne træffe en afgørelse er begrænset til sygdommens nuværende manifestation og begrænsninger (jf. også anbefaling 10 om videregivelse af patientoplysninger på side 35).

Nogle typer af sjældne sygdomme kan i deres manifestation komme til udtryk gennem fx skolevægring eller forstyrrelser inden for et autismspektrum, som fylder meget kommunalt. I evalueringen ser vi eksempler på, at afgørelser og indsatser således har været målrettet disse for kommunen mere kendte funktionsbegrænsninger, selvom årsagerne har været vidt forskellige. I nogle tilfælde har det betydet, at indsatserne har vist sig ikke at være dækkende, hvilket med en lidt grundigere research i ikke blot den specifikke manifestation af sygdommen, men også diagnosen bag, kunne være undgået. I praksis har dette givet borgerne unødvendige brud i den igangsatte indsats. En helhedsorienteret indsats for en borger med sjældne sygdom kræver således ofte et andet fokus end det, der for nuværende er praksis for ved anvendelse af funktionsevnevurderingen jf. serviceloven.

Antallet af aktører er højt

En anden faktor, som vanskeliggør det kommunale arbejde, er kommunernes opbygning, der medfører, at der er mange aktører i spil omkring borgere med komplekse behov. Et barn med omfattende funktionsnedsættelse (og familien omkring barnet) vil eksempelvis på myndighedsområdet møde både myndighedssagsbehandlere med fokus på børnefaglige undersøgelser, hjælp i hjemmet, hjælpemidler, familien og forældrenes beskæftigelsessituation samt pædagogisk-psykologisk udredning. På udfører-området kan familien måde forskellige leverandører af hjælp, personale fra hhv. daginstitutioner og skoletilbud, træningstilbud og andre indsatser. Familien vil ligeledes kunne modtage indsatser i familieafdelingen samt beskæftigelsesindsatser. For voksne mennesker med sjældne sygdomme er det kommunale landskab også komplekst.

Denne organisatoriske kompleksitet er ikke kun udfordrende for mennesker med sjældne sygdomme, men for udsatte mennesker generelt. Landspolitisk har der således været et stort ønske om at sikre større sammenhæng, jf. aftalen om den kommende hovedlov (Regeringen m.fl., 2022), der på flere fronter minder om de anbefalinger, som vurderes her.

Udfordrende at finde rette tilbud

En tredje faktor er, der i interviewene findes eksempler på i interviewene, er udfordringer ved specialiseringsgraden på de kommunale indsatser og tilbud, som igangsættes. Med kommunalreformen i 2007, hvor amterne blev sammenlagt til fem regioner, gik en lang række specialiserede tilbud fra at være amtslige til at være kommunale eller mellem-kommunale. Fra patientforeninger fremhæves, at dette har haft stor betydning for udbuddet af specialiserede tilbud til de udsatte målgrupper.

I forlængelse heraf har det også betydning, at kommunerne har mulighed for at bevilge fysioterapi til vedligeholdende træning, mens ergoterapi rent lovgivningsmæssigt hører under genoptræning. Dette er ofte ikke den relevante lovhjemmel for en række af disse patienter, selvom flere af dem har behov for ergoterapi. Dette er således en yderligere begrænsende faktor i forhold til kommunernes indsats.



Endelig er det også væsentligt, at kommunerne har oplevet et stigende udgiftspres på det sociale område (se bl.a. KL og Regeringen, 2021), hvilket i interviewene vurderes at have haft betydning for, hvilke tilbud der stilles til rådighed. Dette kan også have medvirket til, at formuleringen omkring inddragelse af specifikke faggrupper, jf. foranalysen på side 75, er blevet mindre forpligtende. I den sammenhæng oplever flere patienter en problematik i at søge om støtte, hvis udgifter hertil rammer en gråzone mellem hjælpemidler og behandlingsmidler, fx en taske til medicinudstyr.

Med til billedet hører dog også en anden observation, der går på sammenhængen mellem det kommunale børne- og voksenområde. Selvom det er kendt, at kravene fra livet som ung til livet som voksen i regi af jobcenteret er markant anderledes, så er der i de interviewede kommuner meget præcise processer og arbejdsgange for at sikre, at overgangen fra børne- til voksenområdet foregår bedst muligt. Her har således være fokus på at sikre rette vidensoverførsel. Dette arbejde kan evt. inspirere til videre indsats.

På trods af gode beskrivelser af overgange, så efterlader analysen et billede af, at der blandt interviewene fra andre steder end kommuner beskrives, at mennesker med sjældne sygdomme ofte oplever udfordringer i den kommunale kontakt. Som det fremgår, kan der ligge en særlig udfordring i sammenhængen mellem det regelsæt, der ligger til grund for den kommunale praksis og det faktum, at mennesker med sjældne sygdomme ofte kan have behov for, at der tages yderligere, individuelle hensyn i at målrette indsatsen.

Kommuner med erfaring og Socialstyrelsen skal stille viden til rådighed

Den anden del af denne anbefaling berører det, at kommuner med erfaring i koordinering af forløb for borgere med sjældne sygdomme i samarbejde med Socialstyrelsen skal stille viden til rådighed for øvrige kommuner. Af interview fremgår det, at der ikke har været henvendelser fra kommuner med henblik på et samarbejde omkring formidling. Socialstyrelsen har – udover udformning af ”Forløbsbeskrivelse: Børn og Unge med Sjældne Handicap” (Socialstyrelsen, 2019) – gennem VISO rådgivet efter behov, jf. anbefaling 10 på side 35. Ligeledes nævner de interviewede kommuner, at de ikke har modtaget generaliseret viden omkring gode erfaringer fra andre kommuner.

Endvidere ser vi eksempler på, at kommuner også i specifikke, patientrettede forløb ikke har trukket på hinandens fagligheder. Fra en patientforening beskrives det fx, hvordan en patient har oplevet, at vedkommendes egen kommune ikke har kunnet trække på en ergoterapeut med speciale i en særlig sygdom, fordi denne var ansat i en anden kommune. Med det indsamlede data er det ikke muligt at vurdere, om dette er et generelt problem. Det giver dog et billede af, at det tværkommunale samarbejde ikke er implementeret.

På baggrund af evalueringen vurderes således, at anbefalingerne om, at kommunerne skal tilbyde helhedsorienterede og sammenhængende forløb og samtidigt udveksle viden, i meget lav grad er implementeret.

Virkning

Da anbefalingen i meget lav grad er implementeret, vurderes dette ikke at have haft en positiv virkning for patienterne i perioden.



Relevans

Behovet er fortsat til stede

Behovet for helhedsorienterede og sammenhængende forløb for mennesker med sjældne sygdomme er fortsat højt, så det sikres, at borgerne får den rette hjælp også i de kommunale indsatser. Da en af udfordringer herfor er manglende viden hos fagpersoner om, hvad det kan betyde at have en sjælden sygdom, bliver behovet for at sikre sammenhæng og viden endnu højere.

Hovedloven kan være et relevant fokusområde

Anbefalingen vurderes i høj grad som relevant. Den kan dog med fordel tænkes i sammenhæng med den kommende hovedlov (Regeringen m.fl., 2022), som forventes implementeret fra 2023. Baseret på aftaleteksten forpligtes kommunerne til at sikre en mere enkel og sammenhængende indsats for borgerne ved at koordinere indsatsen og styrke forløbskoordinationen. Det vil her være relevant med fokus på:

- › Hvordan den enkelte sagsbehandler vurderer vidensbehov omkring den sjældne sygdom, herunder hvordan det sikres, at specifik viden om diagnosen, nuværende manifestationer, årsager hertil samt forventet udvikling, faktisk deles med relevante sagsbehandlere, som indgår i koordinationen som følge af hovedloven.
- › Hvordan der sikres en klar sammenhæng mellem afgørelsen og den faktiske indsats, herunder hvordan VISO inddrages i konkrete sager og samarbejdet evt. udbygges.

En afklaring af, hvilket behov for videndeling, der er mellem kommunerne på området omkring sjældne sygdomme, herunder om behovet er patientspecifikt eller generaliseret.

Samlet vurdering af tema 1 om sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen

Usikkerhed om visitationsretningslinjer og opsamlingsmekanisme udfordrer

Dette tema er kommet bredt omkring indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme. Bl.a. er der omkring sammenhæng til specialevejledningerne vist, at på trods af gode intentioner omkring centrene som 'opsamlingsmekanisme', så er dette vanskeligt i praksis, da det fordrer viden hos hver enkelt læge om opsporing og handling. Dette udfordres af, at patienterne oftest ikke behandles lokalt og ydermere af, at der ikke som anbefalet er udformet visitationsretningslinjer. Her er således et uforløst potentiale.

Stor udvikling indenfor diagnostikken

Afsnittet behandler også udviklingen indenfor klinisk diagnostik, hvor der er sket omfattende udvikling. Et næste skridt kan med sigte efter at indfri potentialet ved de forbedrede metoder og bl.a. arbejde med et systematisk fokus på at udrede patienter uden endelig diagnose. Ligeledes skaber denne udvikling andre muligheder for at indfange og sikre opstart af gode patientforløb.

Overgangen til voksenspecialer udfordrer fortsat

Afsnittet viser også, at overgangen fra barn til voksen indenfor specialeplanerne fortsat er en vanskelig overgang. Der er tiltag i denne retning som med fordel kan følges videre.

Kommunernes indsats fortsat uafklaret

Ligeledes kan det overvejes, hvordan kommuner sikres grundlag til at gennemføre helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb. Dette er ikke lykket med de nuværende anbefalinger. Fremadrettet kan anbefalinger på dette område med fordel tænkes sammen med andre lovgivningsmæssige tiltag for udsatte grupper.

Tema 2: Sektorovergange, samarbejde og koordination

Illustration 3: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 2

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Marselisborgs vurdering:

	Imple- mentering	Virkning	Relevans
Anbefaling 9 om centrenes arbejde med at styrke forløbskoordination.			
Anbefaling 10 om gensidig adgang til relevant patientinformation mellem kommuner og centrene.			
Anbefaling 11 om etablering af forpligtende samarbejde gennem fx sundhedsaftaler mellem kommuner og regioner.			
Anbefaling 12 om Socialstyrelsens indsamling og formidling af viden.			

Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8.

Anbefaling 9 om centrenes arbejde med at styrke forløbskoordination

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 9

- › Centrene for sjældne sygdomme styrker forløbskoordination, sammenhæng og overblik i de ofte meget komplekse behandlingsforløb fx ved styrket anvendelse af funktioner som den patientansvarlige læge og forløbskoordinatorfunktion. Dette gælder såvel samarbejdet og overleveringen af information mellem relevante sygehusafdelinger og på tværs af sektorer.

Implementering

Stor del af centrenes arbejde at sikre forløbskoordination

Intentionerne omkring udpegningen af en patientansvarlig læge og forløbskoordinatorfunktionen følger af aftalen om regionernes økonomi for 2017, hvor der mellem Regeringen og Danske Regioner blev indgået aftale herom. Tanken var, at dette på sigt skal gælde alle patientgrupper i sundhedssystemet. Gennem interviewene er det kommet frem, at begge Centre for Sjældne Sygdomme arbejder med at tilknytte en patientansvarlig læge og en stor del af arbejdsopgaven er at sikre forløbskoordination.



De arbejder med at koordinere, hvornår læger fra forskellige specialer sammen kan se og behandle mennesker med sjældne sygdomme, så der sikres en relevant og målrettet behandling. Centrene for Sjældne Sygdomme beskriver bl.a., at de arbejder med diagnosespecifikke ambulatorier, hvor relevante læger er til rådighed på bestemte dage.

Centrene fortæller også om andre måder, de arbejder med at sikre relevant og målrettet behandling. Eksempelvis får de henvendelser fra patienter tilknyttet centrene, som er i tvivl om, hvorvidt et givent symptom skyldes særlige forhold ved deres sygdom, eller om det blot er en 'almindelig' vira eller infektion.

Centrene for Sjældne Sygdomme arbejder også med at inddrage viden fra andre specialer, når det er relevant, fx hvis en patient har brug for rådgivning herom.

Ligeledes har centrene også en koordinerende og rådgivende funktion overfor andre dele af sundhedsvæsenet, som også møder patienterne.

Stor implementeringsgrad for de patienter, som er tilknyttet

Ud fra interviewene vurderes det, at centrene for sjældne sygdomme i høj grad har levet op hertil for de patienter, som er tilknyttet. Det bør dog bemærkes, at der fortsat udestår udfordringer i forhold til visitationskriterier og sammenhænge for patienter, som ikke eller kun delvist er tilknyttet et af de to centre, jf. tema 1 på side 14.

Virkning

Ud fra interviewene vurderes virkning af denne koordinerende opgave som havende særdeles positiv betydning for de patienter, som tilknyttes centrene. Dette bygger på en række positive tilbagemeldinger til centrene, som fremhæves i interviewene.

Relevans

Relevant fokus, men formentlig hjulpet på vej af forløbsprogrammet

Det er fortsat meget relevant at have et særligt fokus på tildeling af patientansvarlige læger og forløbskoordination for mennesker med sjældne sygdomme, da opgaven hermed er vanskeligere end for mennesker med mindre sjældne og komplekse sygdomme.

Det kan i det videre arbejde overvejes, om der på dette område kan skabes sammenhæng med implementeringen af den generiske model for forløbsbeskrivelser, jf. anbefaling 8c på side 29. Dette vil medvirke til at simplificere det videre arbejde, hvorfor denne anbefaling vurderes som i nogen grad relevant fremover.

Anbefaling 10 om gensidig adgang til relevant patientinformation mellem kommuner og centrene

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 10

- › Centrene for sjældne sygdomme og kommunerne udveksler patientoplysninger, og der sikres gensidig adgang til kontakt omkring den enkelte patient mellem de forløbsansvarlige i hhv. kommune og Centre for Sjældne Sygdomme og adgang for kommunerne til den lægefaglige ekspertise i centrene for sjældne diagnoser.



Implementering

Kommunernes behov for viden

Interviewene blandt kommunerne peger på, at de oplever at få relevante informationer om en borgers konkrete sygdom, når der indhentes udtalelse. Ofte oplever kommunerne, at forældrene kommer med relevant information 'i hånden' fra Centrene for Sjældne Sygdomme. I praksis beskriver de dog, at det kan være vanskeligt at anvende den viden, der stilles til rådighed.

Gennem interviewene er der identificeret tre typer af behov for patientspecifik information hos kommunerne:

Vurdering af, om borger har ret til hjælp

- › For det første anvender kommunen informationen fra centrene for sjældne sygdomme til at vurdere, om det enkelte menneske med en sjælden sygdom har ret til støtte. Udgangspunktet herfor er en individuel vurdering af funktionsevnen, hvorfor diagnosen indgår som et delelement i den vurdering, jf. anbefaling 6 på side 24. I praksis indebærer det, at den kommunale sagsbehandler læser patientens diagnosebeskrivelse fra centret for sjældne sygdomme med fokus på, om diagnosen betyder en varig, dokumenteret funktionsevnenedsættelse. Lægefaglige forklaringer med udtryk som "formoder", "mistænker" eller "antager" indikerer ikke, at funktionsnedsættelsen er dokumenteret. Derimod oplever man ofte at modtage beskrivelser, som indikerer, at diagnosen kan komme til udtryk på flere forskellige måder. Dette er dog ikke en relevant information for en myndighedssagsbehandler i vurderingen af, en borger har ret til en ydelse. Til tider opleves informationen altså ikke som tilstrækkelig.

Vurdering af behovet for hjælp

- › For det andet anvender kommunen information til at vurdere behovet for hjælp. Til at vurdere behovet nu og her gælder det samme som ovenfor, at der alene er brug for viden omkring, hvordan diagnosen manifesterer sig øjeblikkeligt. Det er denne information, kommunen kan anvende. Sygdommens forventede udvikling er dog også relevant for sagsbehandleren i forhold til at kunne tilrettelægge opfølgning og tilpasning af hjælpen.

Tilrettelæggelse af hjælpen

- › For det tredje anvender kommunen informationen til at kunne tilrettelægge indsatsen hos udfører, hvad enten dette er børneinstitution, skoletilbud, træningstilbud eller lignende. Foruden centrene information trækker en række kommuner her på VISOs rådgivning. Denne vurderes som særdeles relevant i de forløb, hvor VISO har været inde over – ligesom det vurderes positivt, at VISO er gode til at holde fast i rådgivningen omkring enkelte forløb. Blandt de interviewene var der dog ikke erfaringer med at ansøge om VISO-forløb for mennesker med sjældne sygdomme.

Set fra kommunernes side er der således viden til rådighed, når de efterspørger det. Yderligere udveksling af patientspecifik information har ikke været drøftet, hvilket kan hænge sammen med de nyere GDPR-reguleringer.

Fra Centrene for Sjældne Sygdomme er der en begrænset efterspørgsel på patientspecifik viden fra kommunerne. I centrene påpeges ønsket om at have én kontakt til kommunerne, men som det fremgår af anbefaling 6 på side 24 er dette en udfordrende opgave.

Denne anbefaling vurderes således som i høj grad implementeret. Fremadrettet kan der med fordel være en løbende opmærksomhed på, om informationen fra Centrene for Sjældne Sygdomme rammer kommunernes behov.



Virkning

Betydningen for patienterne af en tilstrækkelig videndeling er afgørende. Analysen viser dog, at det især er relevant for kommunerne at blive klædt på i forhold til den enkelte borger for at kunne tilrettelægge den relevante indsats. Det vurderes konkret at have haft en positiv virkning for patienterne, at denne anbefaling er blevet gennemført.

Relevans

Relevansen af at sikre relevant viden for kommunerne i deres tilrettelæggelse af indsatsen er fortsat høj. Tilmed viser analysen, som det fremgår af anbefaling 7 om let adgang til viden fra VISO og de to Centre for Sjældne Sygdomme på side 28, at det særligt er den patientspecifikke viden, som efterspørges. På den baggrund vurderes denne anbefaling – fremfor anbefaling 7 – at være mest relevant at fastholde og udbygge i forhold til VISOs understøttelse af de enkelte forløb.

Anbefaling 11 om etablering af forpligtende samarbejde gennem fx sundhedsaftaler mellem kommuner og regioner

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 11

- › Regioner og kommuner i deres samarbejde indtænker sjældne sygdomme. Dette kan ske ved udarbejdelse af konkrete aftaler for sjældne-målgruppen, eller ved at inkludere sjældne-målgruppen i overordnede sundhedsaftaler, hvor patientforløbene går på tværs af regioner, kommuner og almen praksis.

Implementering

Det tværgående arbejde mellem den regionale og den kommunale sektor samt med almen praksis på sundhedsområdet er i praksis reguleret af sundhedsaftaler. Sundhedsaftalernes formål er at sætte en fælles politisk ramme og retning for det generelle samarbejde.

Sjældne sygdomme er ikke indarbejdet i sundhedsaftalerne

Mennesker med sjældne sygdomme har ofte forløb, der strækker sig mellem sektorer, hvilket kræver en koordination på tværs af regioner, kommuner og almen praksis, som det også fremgår af andre anbefalinger. Derfor er det interessant, at det af interviewene fremgår, at sjældne sygdomme ikke specifikt er indarbejdet eller nævnt i sundhedsaftaler eller andre konkrete aftaler mellem de organisatoriske niveauer. Anbefalingen er således ikke fulgt, hvilket har den konsekvens, at det tværsektorielle samarbejde på området ikke er direkte reguleret af formelle samarbejdsaftaler mellem de forskellige sektorer.

Centrene for sjældne sygdomme giver i denne sammenhæng udtryk for, at de orienterer sig i aktuelle sundhedsaftaler, når patients behov går på tværs af de forskellige sektorområder. De oplever dog også, at der findes gråzoner mellem lovgivningerne, som styrer området, herunder Serviceloven og Sundhedsloven. Eksempelvis kan patients behov for hjælpemidler være vanskeligt at placere entydigt, jf. vurderingen af anbefaling 8 på side 29.

Virkning



Virkningen af anbefalingen er ikke til stede

Virkningen af anbefalingen vurderes at være fraværende, idet der ikke er udarbejdet konkrete aftaler for samarbejdet mellem regioner, kommuner og almen praksis i patientforløb for mennesker med sjældne sygdomme.

Relevans

Samarbejde og koordination er væsentligt

Samarbejdet på tværs af regioner, kommuner og almen praksis er væsentligt for at sikre sammenhæng og koordination i patientforløbene. Dog kan der være en væsentlig overvejelse i, hvor aftaler vedr. det tværsektorielle samarbejde omkring mennesker med sjældne sygdomme mest hensigtsmæssigt placeres.

Sundhedsaftalerne er som nævnt politiske aftaler, der skaber en overordnet ramme for det tværgående samarbejde og indebærer aftaler om, hvordan samarbejdet i et patientforløb helt generelt bør tilrettelægges. Fokus er dermed på de store forløb, og ikke på mindre patientgrupper som mennesker med sjældne sygdomme, hvormed det kan være svært i en sundhedsaftale at omfavne de komplekse og specifikke behov, som er kendetegnet ved målgruppen. Derfor vurderes derfor på baggrund af evalueringen, at selve formuleringen af anbefalingen i mindre grad er relevant.

Alternativer til sundhedsaftalerne

Det ses dog fortsat som relevant at konkretisere samarbejdet mellem kommuner, regioner og almen praksis med hensyn til at sikre en fælles tilgang i patientforløb. Det kan dog overvejes, om anbefalingen kan tilpasses, så der i højere grad er opmærksomhed på det tværsektorielle samarbejde i andre, relevante indsatser.

Det vurderes således relevant at inddrage en kvalificering af det tværsektorielle samarbejde i det videre arbejde, herunder også i forhold til implementering og kvalificering af den generiske model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme, som forventes at danne grundlag for tilpassede forløb for de enkelte sygdomme, jf. anbefaling 8c på side 29.

Ligeledes vil det være relevant i det videre arbejde at inddrage fokus på, hvordan det tværsektorielle samarbejde tilrettelægges for mennesker med sjældne sygdomme, fx i arbejdet med at implementere den politiske aftale om sundhedsreformen⁵.

Anbefaling 12 om Socialstyrelsens indsamling og formidling af viden

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 12

- › Socialstyrelsen gennem den nationale koordinationsstruktur følger udviklingen i målgrupper, tilbud og indsatser på det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde samt indsamler og formidler viden om disse, herunder udgivelse af forløbsbeskrivelse(r) for udvalgte målgrupper.

⁵ Aftale indgået den 22. maj 2022 mellem Regeringen, Socialistisk Folkeparti, Enhedslisten, Radikale Venstre, Konservative, Dansk Folkeparti, Nye Borgerlige, Liberal Alliance, Frie Grønne, Alternativet, Kristendemokraterne og Liselotte Blixt på vegne af arbejdsfællesskabet af løsgængere. <https://sum.dk/nyheder/2022/maj/bred-aftale-om-sundhedsreformen>



Implementering

Den nationale koordinationsstruktur er forankret i Socialstyrelsen og har til formål at sikre, at der eksisterer den nødvendige viden og de relevante tilbud til de mest specialiserede målgrupper. Disse målgrupper kan antalsmæssigt være en lille gruppe med begrænset kommunal mulighed for at opbygge specialiseret viden. Det kan også være en kompleksitet i målgruppens problemstillinger, som kræver faglig specialviden. På baggrund af afrapporteringerne kan Socialstyrelsen anmode en kommune om at revurdere deres tilrettelæggelse og organisering af indsatsen for en bestemt gruppe.

Interviewene viser også, at tilbud og indsatser monitoreres som del af en intern monitorering i regi af den nationale koordinationsstruktur, og at der reageres, hvis noget vækker bekymring. Dog indgår kun enkelte sjældne sygdomme i listen over målgrupper.

**Socialstyrelsens
forløbs-
beskrivelse til
børn og unge
med sjældne
handicap**

Interviewene viser derudover, at Socialstyrelsen har haft fokus på at iværksætte konkrete tiltag målrettet mennesker med sjældne sygdomme. Deres arbejde har bl.a. resulteret i, at Socialstyrelsen i forbindelse med den nationale koordinationsstruktur i 2019 udgav Forløbsbeskrivelse for Børn og Unge med Sjældne Handicap. Formålet er at styrke koordination og samarbejde blandt de involverede aktører og sikre en faglig og rettidig indsats til barnet eller den unge med et sjældent handicap (Socialstyrelsen, 2019).

Socialstyrelsen har tilmed bidraget til Sundhedsstyrelsens udarbejdelse af den generiske model for forløbsprogrammer, hvormed socialområdet er medtænkt i indsatser, der skal bidrage til mere samarbejde på tværs af sektorer.

**Der pågår ikke
en systematisk
videndeling**

Derudover viser interviewene, at VISO rådgiver kommuner på en række områder, der vedrører mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Dog giver Socialstyrelsen udtryk for, at der endnu ikke er etableret en systematisk indsamling og formidling af viden og erfaringer fra kommunernes arbejde med målgruppen og forløbsbeskrivelsen. Samlet vurderes dette således som en delvis implementering af anbefalingen.

Virkning

Socialstyrelsens Forløbsbeskrivelse til Børn og Unge med Sjældne Handicap fra 2019 er et tiltag, der vurderes at have potentiale for at kunne styrke og understøtte kommunernes arbejde med mennesker med sjældne sygdomme og handicap.

**Indsatserne
taler ikke
sammen**

På trods af offentliggørelsen af forløbsbeskrivelsen viser interviewene dog, at der i praksis er et begrænset kendskab til den i kommunerne. Ifølge interviewene resulterer det manglende kendskab i en risiko for, at indsatser til målgruppen ikke taler sammen i kommunerne, fordi en fælles retning og tilgang mangler.

At Socialstyrelsen ikke for nuværende gennemfører en systematik i indsamling og formidling af viden om indsatser bredt inden for sjældne sygdomme gør det vanskeligt at opnå den nødvendige ekspertise og viden på tværs af kommunernes praksis. Dette kan påvirke socialrådets indsatser i forhold til at følge udviklingen på området og dække målgruppens behov, hvorfor virkningen heraf vurderes lav.



Relevans

Det vurderes forsat relevant, at Socialstyrelsen følger op på og understøtter kommunerne i tilrettelæggelsen af indsatser til målgruppen. Dette indebærer, at nødvendige indsatser til målgruppen fortsat sikres som del af monitoreringen i regi af den nationale koordinationsstruktur, såvel som videndeling og formidling på tværs af kommunerne. Det kan overvejes, om monitoreringen kan udbredes til at dække flere sjældne sygdomme. Samtidigt kunne dette medvirke til at fastholde et kommunalt fokus på denne opgave, der som beskrevet i flere anbefalinger forekommer vanskelig i kommunerne.

Samlet vurdering af tema 2 om sektorovergange, samarbejde og koordination

Centrene skaber sammenhæng og forløbskoordination

Dette tema har belyst anbefalinger vedr. sektorovergange, samarbejde og koordination. Det fremgår tydeligt, at centrene har arbejdet med at skabe sammenhæng og forløbskoordination samt at sikre patientansvarlige læger for de tilknyttede patienter. Dette fokus er forsat relevant. Endvidere kan en eventuel integration med øvrige tiltag på området overvejes, bl.a. den generiske forløbsmodel.

Flere eksempler på tværsektorielt samarbejde, men ikke som beskrevet i anbefalingerne

Endvidere sker der en udveksling af patientspecifikke informationer mellem kommuner og Centrene for Sjældne Sygdomme. Kommunerne trækker på patientspecifik viden fra centrene, som dog ofte fordrer oversættelse til en konkret kontekst.

Dette er et af flere eksempler på tværsektorielt samarbejde. Dette foregår på trods af, at der ikke eksplicit er inddraget sjældne sygdomme i sundhedsaftalerne som intenderet i anbefaling 11. Fremadrettet kan det overvejes, hvor det rette strategiske 'ophæng' til det tværsektorielle samarbejde omkring sjældne sygdomme findes.

Tema 3: Patientuddannelse, mestring og empowerment

Illustration 4: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 3

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 13 om udvikling af patientuddannelser og projekter om at afprøve eksisterende modeller.

Anbefaling 14 om at patientorganisationer udarbejder og opdaterer informationsmateriale.

Anbefaling 15 om at rådgivningstilbud til fremme af empowerment skal være et tilbud.

Marselisborgs vurdering:

	Imple- mentering	Virkning	Relevans
Anbefaling 13 om udvikling af patientuddannelser og projekter om at afprøve eksisterende modeller.			
Anbefaling 14 om at patientorganisationer udarbejder og opdaterer informationsmateriale.			
Anbefaling 15 om at rådgivningstilbud til fremme af empowerment skal være et tilbud.			

Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsspektiverne på side 8.

Anbefaling 13 om udvikling af patientuddannelser og projekter om at afprøve eksisterende modeller

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 13

- › Regioner, kommuner og patientorganisationer fastholder og styrker borgernes og de pårørendes evne til mestring mhp. at sikre optimale behandlingsresultater øget livskvalitet og forebygge social isolation herunder:
 - a) Patientorganisationerne i samarbejde med regioner/Centre for Sjældne Sygdomme og kommuner udvikler tilbud om patientuddannelse ved temaaftener, samarbejde med frivillige organisationer og virtuelt kursusmateriale. Tilbuddene kan målrettes specifikke undergrupper, herunder børn, unge, voksne, mennesker med udviklingshæmning eller danskere med anden etnisk baggrund.
 - b) Iværksætte projekter, der har til formål at afprøve/justere/udbrede eksisterende generelle modeller for andre patientgrupper med behov for hjælp, så de kan finde anvendelse også på mennesker med sjældne sygdomme.



Implementering

**Sjældne
Diagnoser og
patient-
foreningerne
herunder har
løftet
anbefalinger
om patient-
uddannelser og
-rådgivning**

Evalueringen viser, at det i høj grad har påhvilet Sjældne Diagnoser og patientforeningerne at løfte anbefalingerne vedr. patientuddannelser- og rådgivningstilbud, som fremgår af anbefaling 15 på side 44. Ud fra interviewene vurderes det, at værdien af patientuddannelserne baserer sig på en bred forståelse af begrebet uddannelse. Værdien ligger både i det at have netværk med og spejle sig i andre patienter og pårørende, der er lige så sjældne som en selv. Derudover har uddannelserne også et mere oplysende sigte omkring såvel sygdommen som sundhedsvæsenet, men det er centralt at opleve af anerkendelse og støtte, som ligger i at møde andre i tilsvarende situationer, vurderes meget værdifuld af aktører.

Sjældne Diagnoser patientforeninger afholder forskellige aktiviteter for medlemmerne, alt fra temaaftener, onlinemøder og direkte personlige møder. Eksempelvis er Facebook-grupper en supplerende platform, der faciliterer netværk og kommunikation. Viften er bred, men fælles er, at aktiviteten i den enkelte forening afhænger af tilgængelige ressourcer i foreningen. Nogle foreninger er større og med flere frivillige eller har på anden vis fået ressourcer, mens andre foreninger (især foreninger med sygdomme med lavere prævalens) er væsentligt mindre. Det er således ikke alle foreninger, der har ressourcer til at afholde mere end ét årligt arrangement. Omfanget af foreningsaktiviteter er derfor varierende.

**Enkelte tilbud
findes hos
regioner og
kommuner,
men intet
systematisk**

Derudover eksisterer enkelte tilbud hos regioner, fx Speilmeyer-Vogt teamet, FamilieFokus, Ungdomsmedicinsk Videnscenter på Rigshospitalet og i kommunalt regi, fx Stepping Stones. Disse tilbud er dog ikke specifikt målrettet personer med en sjælden diagnose. På trods af den store variation i udbredelse ses ikke en systematik i, hvem der tilbydes hvad. I centrene henvises da også primært til Sjældne Diagnoser og patientforeningerne herunder, når patienter har behov for støtte til at lære at leve med og mestre deres sygdom (Sjældne Diagnoser, 2018).

**Der findes
endnu intet
virtuelt tilbud til
mennesker med
sjældne
sygdomme**

I 2020 udarbejdede Sjældne Diagnoser i samarbejde med Komiteen for Sundhedsoplysning et forslag til et projekt for virtuel sjælden-patientuddannelse inspireret af "Lær at tackle" – modellen (Sjældne Diagnoser, 2020). Dette vurderes som en indsats i forhold til at oversætte eksisterende modeller til sjælden-området, jf. anbefalingens formulering. Baggrunden for tiltaget var midler afsat med Sundhedsministeriets empowerment-bevilling 2018/2019-2021 til Sjældne Diagnoser, som er øremærket patientuddannelse.

Projektbeskrivelsen blev dog aldrig vurderet, hvilket afstedkom ubrugte midler fra empowerment-bevillingen i Sundhedspuljen fra 2018-2021. Disse blev i stedet delvist kanaliseret ind i finansiering af Helpline 2021/2022 (Følgegruppen, 2022h). Den umiddelbare erfaring er, at "Lær at tackle" ikke kan anvendes direkte som afsæt, og der er behov for en større bearbejdning, før eksisterende modeller kan anvendes på sjælden-området. Dette betyder dermed, at der endnu ikke eksisterer et regulært tilbud til mennesker med sjældne sygdomme, der bygger på eksisterende modeller.

Således er der flere af elementerne, som er gennemført, men der udestår fortsat gennemførelse af det intendede virtuelle tilbud, ligesom omfanget af patienttilbud er meget sygdomsafhængigt, hvilket ikke vurderes som intentionen med anbefalingen.



Virkning

Patientuddannelser udfylder en væsentlig funktion for mennesker med sjældne sygdomme

Sjældne Diagnoser opfylder en vigtig funktion for mennesker med sjældne sygdomme i at yde dem støtte ud fra et helhedsorienteret perspektiv. Dette fremgår af interviewene både med foreningerne selv, men også de professionelle på området. Virkningen af det, som er gennemført, vurderes som høj.

Sjældne Diagnoser angiver derudover i en skriftlig status til følgegruppen, at der fortsat er brug for mere målrettede patientuddannelser til mennesker med sjældne sygdomme. Dette vurderes ud fra de henvendelser til Helpline (Følgegruppen, 2022h).

Sværere for patienter fra mindre foreninger at få støtte og rådgivning pga. få ressourcer

Samtidigt videregives af informanterne flere eksempler på, at det kan være vanskeligt for familier at opnå kommunal støtte til deltagelse i patientforeningernes arrangementer, fordi de ikke understøtter sociale aktiviteter, som har vist sig meget værdifulde for mennesker med sjældne sygdomme. Det er dermed vanskeligt for nogle familier at få adgang til den støtte, de kan have brug for.

For patienter, der lider af sygdomme med særligt små foreninger, kan det som nævnt også være svært at opnå en vigtig social støtte, såvel som adgang til viden og kompetencer omkring at navigere i retningslinjer for støtte, hjælp og vejledning.

Erfaringer fra interviewene viser endvidere, at fokus på empowerment opleves som dalende. Det kommer fx til udtryk ved, at familier kan blive sendt hjem med en diagnose uden at vide, hvor de skal søge om hjælp. I nogle tilfælde betyder det, at patienter og pårørende retter henvendelse til hjemmeplejen, fordi de ikke er klar over, hvor de ellers kan få hjælp. Det bemærkes i denne sammenhæng i interviewene, at der i øvrigt er gode erfaringer med at bygge bro fra diagnose til hjem fra bl.a. Norge og Sverige.

Relevans

Fortsat brug for fokus på empowerment, mestring og peer-to-peer støtte

Patientuddannelse med fokus på empowerment, mestring og peer-to-peer støtte vurderes fortsat som at have en høj grad af relevans. Dette omhandler både det at leve med en sygdom, at kunne navigere i et komplekst sygdomsvæsen og faktisk viden om selve sygdommen. Således vurderes det fortsat som relevant at have anbefalinger, som sikrer udvikling og fastholdelse af tilbud om patientuddannelse.

I et fremtidigt arbejde kan det overvejes, hvordan der holdes gang i arbejdet med at udvikle tilbud, fx med inspiration fra eksisterende modeller og fra andre nordiske lande. De små foreningers vilkår kan med fordel tænkes ind i dette arbejde.

Anbefaling 14 om at patientorganisationer udarbejder og opdaterer informationsmateriale

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 14

- › Patientorganisationer udarbejder/opdaterer informationsmateriale med borgerrettet viden og information om sjældne sygdomme, tilbud om støtte til mestring mv. med inddragelse af fagfolk.



Implementering

Interviewene giver en række eksempler på, at patientforeninger, der i enkelte tilfælde er assisteret af sygehuslæger, har samarbejdet om at udvikle informationsmateriale vedr. en gruppe af sjældne sygdomme. Det fremgår også, at det i høj grad påhviler patientforeninger at tage initiativ til samarbejde, hvilket udgør en sårbarhed for implementeringen, da foreninger som nævnt kan være begrænsede i deres ressourcer.

Patientforeninger og Sjældne Diagnoser har udviklet informationsmateriale

Nogle af patientforeningerne under Sjældne Diagnoser har derudover forestået udvikling af informationsmateriale med inddragelse af Centrene for Sjældne Sygdomme. Materialet blev færdiggjort og distribueret i maj og juni 2021 (Følgegruppen, 2022h).

Endvidere har Sjældne Diagnoser i perioden opdateret deres hjemmeside mhp. at bidrage til sjældne borgers empowerment ved at gøre viden og information om sjældne sygdomme og handicap tilgængeligt på dansk med ét samlet website som indgang.

Sjældne Diagnoser har udviklet dansksproget vidensunivers på deres hjemmeside

Hjemmesidens "veje til viden" – side er lanceret august 2021. Arbejdet fortsættes i 2022 med henblik på at gøre Sjældne Diagnoser vidensunivers til en naturlig indgang til dansksproget viden. Derudover er formidling af Lægehåndbogens Sjældne-artikler placeret centralt på siden (Følgegruppen, 2022h), jf. anbefaling 21 på side 53.

Således er denne anbefaling i overvejende grad implementeret, men der udestår fortsat en skævhed i forhold til ressourcestærke og mindre ressourcestærke patientforeninger.

Virkning

Selve det at have informationsmateriale omkring sygdomme målrettet borgerne, pårørende og netværket omkring dem vurderes som et væsentligt led i støtten til patienterne. På den baggrund vurderes de indsatser, der er foretaget, af god virkning for styrkelsen af patienter, pårørende og netværket omkring dem.

Fortsat relevant at have fokus på udvikling af informationsmaterialer

Relevans

Det vurderes fortsat som relevant med en anbefaling, der har fokus på udvikling og løbende opdatering af informationsmateriale og adgang til viden som grundlag for at støtte patienterne og netværket omkring dem.

Anbefaling 15 om at rådgivningstilbud til fremme af empowerment skal være et tilbud

Dette afsnit analyserer aktivitet, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 15

- › Rådgivningstilbud til fremme af patient empowerment også fremadrettet skal være et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme samt deres pårørende.



Evaluering af Helpline viser, at denne lever op til sit formål

Implementering

I regi af Sjældne Diagnoser opleves en stor efterspørgsel på Helpline, både i form af rådgivning og vejledning samt muligheder for at få bisidder og 'navigator'. En evaluering fra 2021 viser, at Helpline i høj grad lever op til sit formål (Marselisborg, 2021).

Helpline yder information, mestringsstøtte og rådgivning til mennesker med sjældne sygdomme, styrker medlemsforeningers arbejde på området ved at tilvejebringe information og ny viden om udfordringer ved at have en sjælden sygdom. Helpline yder tre typer af rådgivning: Information, mestringsstøtte og individuel rådgivning (Sjældne Diagnoser 2021).

Helpline har hidtil været finansieret af en midlertidig bevilling, men er ikke fremtidssikret økonomisk. Hvis rådgivningen skal fortsætte, skal der således tilføres midler. Sjældne Diagnoser vurderer, at der skal supplerende finansiering til fra og med 4. kvartal 2023 og til og med 2025, for at tilbuddet skal kunne holdes i live (Følgegruppen, 2022h).

Sjældne Diagnoser oplever endvidere efterspørgsel på deres Sjældne-netværk, der er et netværk for de patienter, der ikke har en patientforening og dermed ikke andet støtte og netværk på foreningsbasis. Disse omtales ofte som ultra-sjældne.

Brug for at sikre bevilling til drift af Helpline

Sjældne-netværket fungerer i 2022 på en driftsbevilling efter i en årrække at have kørt på projektbevillinger. Den grundlæggende drift er dermed sikret, men netværket vurderes at have potentiale i forhold til fortsat udbredelse så flere mennesker med ultra-sjældne sygdomme kan få mulighed for at være med i et netværk. Her er således et relevant udviklingspotentiale også i forhold til at sikre den støtte til de mennesker med ultra-sjældne sygdomme, der er vanskelige ellers at sikre målrettet patientuddannelse til, jf. anbefaling 13 ovenfor. Eksistensen af dette netværk er således fastholdt selvom det ikke eksplicit er nævnt i anbefalingerne fra 2018 på samme vis, som det er i den nationale strategi fra 2014, jf. foranalysen på side 75.

Det vurderes derfor, at anbefalingen i høj grad er gennemført, selvom anbefalingens fortsatte implementering er uklar grundet usikkerhed om fremtidig finansiering.

Virkning

Sjældne-netværket er eneste eksisterende mulighed for mestring og social støtte til ultra-sjældne

Helpline modtager primært henvendelser fra forældre og andre pårørende. Lejlighedsvist kontakter læger fra almen praksis også Helpline for at få vejledning omkring patienter. Knap fire ud af fem er ikke medlem af en relevant forening eller af Sjældne-netværket (Sjældne Diagnoser, 2021). Helpline opfylder et vigtigt behov for patienter, pårørende og fagfolk, som ellers ville have sværere ved at få adgang til viden og rådgivning.

Sjældne-netværket er p.t. eneste eksisterende mulighed for, at mennesker med ultra-sjældne sygdomme og deres pårørende har adgang til et socialt netværk, der har specialiseret viden og kendskab til livet med en sjælden sygdom. Netværket udgør dermed en vigtig del af at lære mestring og få social støtte for disse patienter.



Relevans

Med de nuværende erfaringer vurderes det for gruppen af mennesker med sjældne sygdomme af stærk relevans at sikre, at de har adgang til rådgivningstilbud, der fremmer empowerment. Sjældenheden giver et ekstra behov for viden og støtte, der er vanskeligt at få lokalt. Derfor er det relevant at fastholde fokus på, hvordan Helplines eksistens fortsat sikres, samt hvordan udvikling af Sjældne-netværket fastholdes.

Samlet vurdering af tema 3 om patientuddannelse, mestring og empowerment

En vanskelig, men nødvendig, opgave fortsat at sikre patientuddannelser og netværk

Opgaven med at sikre patientuddannelse med fokus på mestring og empowerment er grundet sjældenheden ekstra vanskelig af flere årsager. Først og fremmest betyder sjældenheden, at patienter og pårørende skal have et godt vidensgrundlag om deres sygdom, da de oftere vil blive mødt af såvel fagfolk som andre i deres netværk, der ikke har kendskab til sygdommen. Derudover betyder sjældenheden, at det menneskelige behov for at føle sig blandt andre ligesindede bliver udfordret, da der sjældent vil være en med samme sygdom i nærheden. Endelig er det også væsentligt, at sjældenheden ofte medfører mere kompleksitet i behandlingen, hvilket i praksis stiller større krav til, at patienter og pårørende kan navigere i et komplekst sygehusvæsen. Behovet for god patientstøtte gennem patientuddannelser er fortsat i høj grad relevant.

Evalueringen viser, at patientforeningerne i høj grad har søgt at påtage sig opgaven med patientuddannelser og informationsuddannelse, og er nået langt med dette. Men der udestår fortsat udfordringer. Patientforeningerne under Sjældne Diagnoser er meget forskellige og der er – også på baggrund af den enkelte sygdoms prævalens – store forskelle i antallet af medlemmer og dermed ressourcer. Dette indebærer en risiko for skævhed i de tilbud, som tilbydes. Ligeledes er det tydeligt, at patientforeningerne er afhængige af økonomiske tilskud til arbejdet, hvorfor sikkerhed omkring bevillinger til fx Helpline og videre udvikling af eksisterende modeller er afgørende for det fortsatte arbejde på området. Prioritering, bredden og stabilitet i tilbud på dette område er således fortsat centralt.

Tema 4: Internationalt samarbejde

Illustration 5: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 4

Marselisborgs vurdering:

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 16 om regionernes opbygning af et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde.

Imple-
mentering

Virkning

Relevans



Anbefaling 17 om regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes deltagelse i internationalt samarbejde.



Anbefaling 18 om Sundhedsstyrelsens understøttelse af det internationale samarbejde.



Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8

Anbefaling 16 om regionernes opbygning af et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde

Anbefaling 16

- › Regionerne opbygger et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde, herunder dansk deltagelse i European Reference Network og Orphanet.

Implementering

European Reference Network (ERN) udgør 24 netværk, der bl.a. arbejder med forskellige grupper af sjældne sygdomme med henblik på at udveksle viden og erfaringer fra praksis på tværs af EU's sundhedstjenester og sundhedspersonale. Netværkene er nyere, og er derfor ikke så specifikt nævnt i anbefalingerne fra strategien fra 2014, mens statusevalueringen fra 2018 er mere præcis på behovet for deltagelse heri og i Orphanet.

Dansk deltagelse i European Reference Network

Inden for de seneste år, har flere afdelinger i de danske regioner søgt om medlemskab i forskellige ERN. Det drejer sig om fire sygehuse i fire regioner (Region Midtjylland, Region Syddanmark, Region Sjælland og Region Hovedstaden). Aktuelt deltager Danmark i 22 ud af 24 netværk i ERN og er derudover Affiliated Partners i to netværk (ERN Cranio og ERN EpiCARE). 45 danske afdelinger er repræsenteret i samarbejdet. Denne ansøgningsproces beskrives som krævende, da den fordrer dokumentation af erfaringer og kompetencer i de tilknyttede afdelinger. Dette arbejde har for de medvirkende fyldt i beskrivelsen af ERN, hvorfor fokus på opbygning af nationalt samarbejde heromkring har fyldt mindre.



Det fremgår dog, at Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme på Odense Universitetshospital er i gang med at etablere et ERN-sekretariat med en lægelig leder, som bl.a. skal facilitere nationale netværksdage (Følgegruppen, 2022g).

Dansk deltagelse i ERN er i vid udstrækning opfyldt. Der er desuden afholdt en første netværksdag, "Europæiske Reference Netværk – national netværksdag 2022" i november 2022. Etableringen af et dansk netværk og nationalt samarbejde er dermed i sin spæde start.

Oprhanet anvendes ikke fuldt ud

Orphanet er et internationalt netværk, der arbejder med at indsamle viden om udredning, diagnostik og behandling af patienter med sjældne sygdomme, er endnu ikke fuldt opnået. Regionerne anvender Orphanet kodesystem jf. anbefaling 23 på side 57, men er ikke medlem af netværket. I denne forbindelse anbefaler CSS-RH, at deltagelse i Orphanet-samarbejdet forankres i centrene, omend det kræver ressourcer (Følgegruppen, 2022 b).

På denne baggrund vurderes denne anbefaling som delvis implementeret.

Virkning

Deltagelse i ERN højner den nationale indsats

Dansk repræsentation i ERN vurderes at have en positiv virkning både for det regionale arbejde og for patienter med sjældne sygdomme. I interviewene kom det til udtryk, at man i regionerne anvender og søger den faglige sparring, som er tilgængelig gennem ERN, hvilket gør det muligt at indhente de faglige kompetencer og opkvalificere viden nationalt, som er en forudsætning for det gode patientforløb kan gennemføres tættere på patientens bopæl. Deltagelse i ERN vurderes således at have en positiv virkning for patienterne.

Relevans

Deltagelse i ERN er relevant at opretholde

Det internationale samarbejde i form af de forskellige ERN stiller en række erfaringer og kompetencer til rådighed, som Danmark med stor fordel kan opsøge og anvende. Aktuelt er Danmark stærkt repræsenteret i alle ERN og opnår derigennem tilgang til internationale kompetencer. Deltagelse i ERN er således fortsat aktuelt. Fremadrettet kan det overvejes, om fokus i højere grad skal drejes over mod at understøtte fortsat deltagelse samt at udbrede og anvende den viden, som opnås gennem samarbejdet. Derfor vurderes denne anbefaling således som delvist relevant for det fremadrettede arbejde.

Anbefaling 17 om regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes deltagelse i internationalt samarbejde

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 17

- › Regionerne opbygger regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes arbejde mellem danske European Reference Network medlemmer, herunder ansøgningsproces for sygehusene samt medvirker til regional formidling af relevant information fra Sundhedsstyrelsen



Implementering

Få regioner har etableret netværk

Dokumentanalysen viser, at få regioner har etableret netværk, der internt støtter regionernes deltagelse i ERN (Følgegruppen 2022, a og g). Interviewene viser dog ikke eksempler på, at der er opbygget regionale netværk til at understøtte koordinering af regionernes arbejde mellem danske ERN medlemmer. Samtidigt er der fra interviewene kun begrænsede eksempler på, hvordan samarbejde i ERN konkret har befrugtet specialernes øvrige arbejde med sjældne sygdomme. Her er der således fortsat et uforløst potentiale.

Deltagelse i internationalt samarbejde opleves konkurrerende

Skriftlige status fra følgegruppen og interviewene belyser yderligere, at regionernes deltagelse i internationalt samarbejde kan fremstå som en konkurrence regionerne imellem (Følgegruppen, 2022 f). Der er derfor et ønske om, at regionerne i højere grad anerkender og støtter hinanden i de forskellige medlemskaber, og deler relevant viden.

På baggrund af ovennævnte vurderes anbefalingen meget begrænset implementeret.

Virkning

Ingen synlig virkning

På grund af den begrænsede implementering af anbefalingen vurderes, at der ikke har været en mærkbar eller synlig virkning af anbefalingen i praksis. Det vurderes på baggrund af evalueringen, at informanternes oplevelse af konkurrence i relation til deltagelse i internationalt samarbejde, fremstår som en barriere for regionernes samarbejde på dette område. Regionerne risikerer dermed at gå glip af viden og erfaringsudveksling, der kan styrke dansk deltagelse i internationale netværk.

Relevans

Relevant at etablere regionale netværk

Det vurderes forsat relevant, at der findes et netværk, der bidrager til formidling og videndeling af relevant information om dansk deltagelse i ERN regionerne imellem. Det kan med fordel afsøges, hvilke muligheder der er for at koble netværkende til allerede eksisterende netværk fx RAREDIS jf. anbefaling 23 på side 57. Eller andre netværk nævnt i anbefaling 2 på side 15, der kan bidrage til at understøtte koordinering af arbejdet mellem regionernes medlemmer i ERN. Dette kunne bidrage til at sikre, at alle regioner får glæde af den viden, som det internationale samarbejde fører med sig.

Anbefaling 18 om Sundhedsstyrelsens understøttelse af det internationale samarbejde

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 18

- › Sundhedsstyrelsen understøtter regionerne i ovenstående og styrker den danske deltagelse i European Reference Network ved i opbygningsfasen at:
 - a) tydeliggøre, at hospitaler som har højt specialiserede funktioner anbefales at være med i European Reference Network, såfremt relevante netværk findes
 - b) understøtte danske hospitalers indlemmelse i internationale samarbejder ved at formidle kontakt og levere information fx ved at afholde et informationsmøde, når næste ansøgningsfrist er kendt
 - c) deltage i det nordiske samarbejde herunder Nordic Network on Rare Diseases og Nordic Cooperation on Highly Specialised Treatment and Clinical Trials, hvor bl.a. samarbejds muligheder i relation til European Reference Network drøftes



Sundhedsstyrelsen har understøttet regionerne i deltagelse i ERN

Implementering

I 2019 afsatte den daværende Regering sammen med Dansk Folkeparti (DF) 1,2 mio. kr. til at styrke nordisk og internationalt samarbejde som led i udmøntningen af sundhedspuljen. Konkret ønskede Regeringen og DF bl.a. at Sundhedsstyrelsen skulle varetage en støttefunktion, som skulle formidle og overlevere information til hospitaler og regioner i forbindelse med ansøgninger til forskellige netværk (Sundheds- og Ældreministeriet, 2019).

Sundhedsstyrelsen har siden da arbejdet på at fremme dansk deltagelse i ERN og understøtte optagelse i internationale netværk. Interviewene viser, at Sundhedsstyrelsen har været opsøgende på, at regionerne deltager i ERN. Derudover viser status fra følgegruppen, at der er afholdt fælles møde for regionerne i relation til ansøgningsfasen (Følgegruppen, 2022).

Derudover er der dansk deltagelse i det nordiske samarbejde, bl.a. i dansk repræsentation i Nordic Network on Rare Diseases. Dermed vurderes anbefalingen implementeret.

Virkning

Stærk deltagelse i ERN

Sundhedsstyrelsens indsats med hensyn til at udvide og understøtte dansk deltagelse kommer til udtryk på flere måder. Først og fremmest er Danmarks deltagelse i ERN vokset, idet der er danske medlemmer i samtlige 24 ERN. Antallet af medlemskaber viser, at regionerne er opsøgende på at være repræsenteret bredt i de forskellige ERN.

Generelt øget fokus på internationalt samarbejde

Samtidig vurderes det, at Sundhedsstyrelsens fokus på det internationale samarbejde og dansk indlemmelse i internationale netværk medfører et fokus på internationalt samarbejde og dets store potentiale. For patienterne betyder dette, at ekspertisen kommer tættere på, fordi nyeste viden er mere tilgængelig.

Fokus på fortsat understøttelse

Det vurderes forsat relevant, at Sundhedsstyrelsen arbejder med at vedligeholde og understøtte samarbejde og deltagelse i internationale netværk. Det kan fremadrettet overvejes, hvordan alle regioner inkluderes, og hvordan lokal viden og erfaring om deltagelse bedst udnyttes.

Anbefalingen om at opbygge dansk deltagelse i europæisk og internationalt samarbejde vurderes ikke at være relevant i det fortsatte arbejde.

Samlet vurdering af tema 4 om internationalt samarbejde

Regionerne deltager i det internationale europæiske samarbejde

Samlet set er de danske regionernes deltagelse i det europæiske samarbejde vokset, hvilket viser sig ved dansk repræsentation i alle 24 European Reference Networks. Blandt regionerne anerkendes det internationale samarbejdes muligheder og potentialer og vigtigheden i at drage nytte af internationale kompetencer.

Derudover har Sundhedsstyrelsen formået i opbygningsfasen at opfordre til og understøtte regionernes deltagelse i internationale samarbejder. Fremadrettet kan det overvejes, hvordan deltagelse fortsat understøttes og erfaringer omkring deltagelse bedst udbredes.

Tema 5: Uddannelse og kompetencer

Illustration 6: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 5

Marselisborgs vurdering:

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 19 om styrkelse af undervisningsindsatsen for læger.

Imple-
mentering

Virkning

Relevans



Anbefaling 20 om udformning af relevant ekspertuddannelse i sjældne sygdomme.



Anbefaling 21 om forankring og udbygning af diagnosebeskrivelser i Lægehåndbogen.



Anbefaling 22 om styrkelse af kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale.



Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8.

Anbefaling 19 om styrkelse af undervisningsindsatsen for læger

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 19

- Undervisningsindsatsen styrkes, primært i speciallægeuddannelserne i relation til diagnosticering og behandling i sjældne sygdomme mhp., at alle specialer i deres målbeskrivelser angiver lærings kompetencer med fokus på, at speciallægen skal kunne se symptomer som en mulig del af en større kompleks sjælden sygdom således, at relevante patienter kan visiteres til udredning i centrene for sjældne sygdomme.

Implementering

Sjældne sygdomme ikke inddraget i speciallægeuddannelserne

Der er i skrivende stund en igangværende revision af speciallægeuddannelserne, men i interviewene oplyses det, at sjældne sygdomme for nuværende ikke er tænkt ind i denne sammenhæng. Således forventes der ikke at ske en opkvalificering af speciallægerne generelt i forhold til at se symptomer, som en del af en sjælden sygdom, således, at patienterne kan visiteres til udredning. Anbefalingen vurderes således ikke implementeret.

Speciallægeuddannelserne revideres i et samspil mellem de lægevidenskabelige selskaber og Sundhedsstyrelsen. Den dynamik, der beskrives på tværs af interviewene, er, at



selskaberne hver for sig har faglige interesser, men også en tilbageholdenhed over for at stille krav og ønsker til, hvad andre specialer skal inddrage. Det er også i denne sammenhæng vanskeligt at være 'specialehjems', som sjældne sygdomme er.

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik har valgt at fremføre behovet for et særligt fokus på sjældne sygdomme ved revision af speciallægeuddannelser på europæisk niveau. De har udformet et "letter of intent" til det europæiske speciallægeselskab på området. Men ligesom i den danske kontekst, er der her også mange ønsker til fokus på speciallægeuddannelserne, hvorfor et ændret fokus fordrer et vedvarende pres.

Styrket fokus på medicinstudiet og i tutorpraksis

Det fremgår dog også af skriftlige statusser fra følgegruppen, at der findes eksempler på, at fokus på sjældne sygdomme i uddannelsesforløb er øget. Det gælder både på medicinstudiet, på en masteruddannelse i personlig medicin samt ved enkelte turnusordninger (Følgegruppen, 2022b, f og g).

Endelig bør det bemærkes, at der mellem Dansk Selskab for Almen Medicin og Regionerne er blevet forhandlet en ydelse ind omkring praktiserende lægers besøg på bosteder, hvor der bl.a. bor mennesker med sjældne sygdomme. Dette kan således også medvirke til at løfte vidensniveauet for almen praksis.

Virkning

Manglende implementering har en negativ virkning

Den manglende implementering af fokus på sjældne sygdomme blandt speciallæger, herunder viden om behovet for eventuel udredning, efterlader en bekymring for, at færre udredes for sjældne sygdomme eller at patienten er i forløb i længere tid før en diagnose opnås. Dette forventes samlet at have en negativ virkning for patienterne.

Relevans

Kompetencer er en forudsætning for indsats

Som det fremgår under anbefaling 2 omkring centrenes sammenhæng til specialeplanen på side 15, så er der en stærk bekymring i forhold til, at såfremt centrene 'overtager' samtlige mennesker med sjældne sygdomme, vil de resterende speciallæger ikke opøve kompetencer til at se og håndtere disse patienter. Hvis der ydermere ikke sker en faglig opkvalificering af speciallægerne, bliver det sikkerhedsnet, der skal være med til at gribe disse patienter, markant grovmasket. Risikoen er, at opsporingsindsatser i høj grad bliver person- og geografifhængige.

Op baggrund af evalueringen kan der således identificeres et behov for en kompetenceudviklingsindsats samt midler hertil, men dog målrettet den rolle, som speciallægerne har overfor mennesker med sjældne sygdomme. Analysen har vist, at en række af de velfungerende samarbejder, bygger på relationer, hvorfor denne mekanisme kan anvendes som grundlag for kompetenceudvikling ved fx at gennemføre "besøg" for (evt. udvalgte) speciallæger på centrene for sjældne sygdomme for at skabe viden og relationer til de afdelinger, lægerne kommer fra.

Fokuseret opkvalificering

Med til drøftelsen af relevansen hører også en præcisering speciallægers kompetencebehov. Det er især en udfordring, at mennesker med sjældne sygdomme ikke er en homogen gruppe. Læringsmålet med en given opkvalificering kan således fokusere på øget opmærksomhed på sjældenheder, samarbejdet omkring disse sygdomme samt håndteringen inden for eget speciale fremfor viden om en specifik diagnose. Denne



opmærksomhed kan med fordel indgå på flere forskellige måder i lægernes daglige virke, fx gennem etablering af multidisciplinære teams, jf. tema 1 på side 14.

Anbefaling 20 om udformning af relevant ekspertuddannelse i sjældne sygdomme

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 20

- › Relevante lægevidenskabelige selskaber udarbejder en beskrivelse af, hvordan en ekspertuddannelse/efteruddannelse vedr. sjældne sygdomme kan sammensættes.

Udvikling af uddannelsen er ikke igangsat på tværs

Implementering

De interviewede lægevidenskabelige selskaber har ikke arbejdet med udformningen af den relevante ekspertuddannelse direkte indenfor sjældne sygdomme. Der er som beskrevet kommet noget fokus på sjældne sygdomme både på medicinstudiet, omkring masteruddannelsen i personlig medicin samt ved enkelte turnusordninger.

Udfordringen herved er, at der blandt de lægevidenskabelige selskaber som beskrevet er en vanskelig dynamik i forhold til at formulere nye fagligheder, som ligger mellem specialer, da man ikke ønsker at blande sig hos hinanden. Det er således med den nuværende struktur på speciallægeuddannelserne i praksis vanskeligt at få formuleret en kernefaglighed og dermed en skræddersyet uddannelse omkring sjældne sygdomme.

Imidlertid er der ved Dansk Selskab for Medicinsk Genetik nedsat et udvalg til at udarbejde den ny ekspertuddannelse for kliniske genetiske vejledere og kliniske molekylærgenetikere, hvori sjældne-området også indgår.

Virkning

Da uddannelsen endnu ikke er under udvikling, vurderes dette ikke at have haft den ønskede positive virkning for patienterne.

Relevans

Kompetenceløft er væsentligt

At sikre rette kompetencer til at håndtere sjældne sygdomme både på Centrene for Sjældne Sygdomme og blandt speciallæger er afgørende for indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme. Dette område er således centralt som en del af en samlet kompetenceudviklingsindsats. Udformningen heraf kan med fordel drøftes og sammenholdes med den øvrige kompetenceudviklingsindsats på området, hvorfor denne selvstændige anbefaling vurderes til en vis grad relevant at fastholde.

Anbefaling 21 om forankring og udbygning af diagnosebeskrivelser i Lægehåndbogen

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.



Anbefaling 21

- › Det afsøges, hvordan diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme fremadrettet kan forankres og udbygges i Lægehåndbogen.

Implementering

Lægehåndbogen blev frem til 2020 udbygget med artikler omkring 300 sjældne sygdomme, der nu indgår i de vanlige opdateringer.

Gode erfaringer med anvendelse af sjældne-artiklerne fra Lægehåndbogen

De nye artikler er blevet evalueret med gode resultater (Thomsen, 2021). Der fremhæves især anvendelighed af dem for læger og socialrådgivere, for hvem de er et væsentligt arbejdsredskab. Blandt mennesker med sjældne sygdomme er der også tilfredshed, men også en bekymring for, om teksterne er fyldestgørende. Man er usikker på, om de giver et klart billede af sygdomstegn, mulige komplikationer og særligt behov for støtte til fx hjælpemidler. Dette er centralt, da mennesker med sjældne sygdomme oplever, at diagnosebeskrivelserne i høj grad anvendes.

Konklusionen på ovennævnte evaluering bekræftes i interviewene, hvor flere kommunale sagsbehandlere og sundhedsfagligt personale fortæller, at de har anvendt artiklerne. Ligeledes har Sjældne Diagnoser indarbejdet artiklerne på deres vidensportal på hjemmesiden. Der er således i høj grad tilfredshed med dem. Der kommenteres dog på, at artiklerne alene fokuserer på den kliniske faglighed og ikke – som andre artikler i Lægehåndbogen – er udbygget i en form, der også indeholder formuleringer målrettet patientinformation. Dette har betydning for de direkte anvendelsesmuligheder hos fagpersonale og er et ønske til videre udvikling.

Finansiering ikke sikret fremover

På trods af gode evalueringer vurderes anbefalingen ikke som indfriet. Dette skyldes, at anbefalingen skal afsøge, hvordan diagnosebeskrivelserne kan forankres og udbygges i Lægehåndbogen, hvilket endnu ikke er faldet på plads.

Ved udgangen af 2020 udløb Socialstyrelsens kontrakt med Danske Regioner omkring finansieringen af sjældne-artiklerne i Lægehåndbogen, og finansieringen af dens fortsatte virke er endnu ikke faldet på plads (Følgegruppen, 2022e og l). Således er anbefalingen ikke implementeret.

Virkning

Selve tilstedeværelse af artiklerne har, som det fremgår ovenfor, haft positiv betydning for mennesker med sjældne sygdomme. Dels direkte, da det har givet dem indblik i deres sygdom, dels indirekte idet vidensniveauet hos pårørende, fagpersoner og sundhedspersonale er blevet øget. På den baggrund vurderes det, at der i høj grad har været en positiv virkning af anbefalingens fokus.



Fortsat relevant fokus

Relevans

Såfremt den positive virkning for såvel mennesker med sjældne sygdomme, pårørende og fagpersonale omkring dem ønskes fastholdt, er det væsentligt, at der tilføres ressourcer til at sikre implementeringen af denne anbefaling.

Ligeledes er det relevant at fastholde anbefalingens fokus både på at forankre diagnosebeskrivelserne, så de løbende kan vedligeholdes, og på at udbygge diagnosebeskrivelserne både for de mere sjældne sygdomme og i forhold til den mere patientrettede formidling.

Anbefaling 22 om styrkelse af kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 22

- › De nødvendige kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale, som beskæftiger sig med patienter med sjældne sygdomme styrkes.

Vigtigt at sikre gode kompetencer for sundhedspersonalet

Implementering

Betydning af behov for uddannelse og kompetencer på området er veldokumenteret, da det er vanskeligt for fagpersoner på social- og sundhedsområdet at navigere i "sjældne-geografien" (Sjældne Diagnoser, 2018). I perioden er der igangsat en lang række forskellige tiltag til øvrigt sundhedspersonale, som berører området. Det bør dog bemærkes, at – som foranalysen peger på – er begrebet "øvrigt sundhedspersonale" meget bredt og væsentligt bredere end de mere specifikke angivelser af faggrupper, som fremgår i anbefalingerne i den nationale strategi fra 2014. Dette betyder således, at det er vanskeligere at give en entydig vurdering af, om målgruppen er dækket.

Fra såvel dokumentanalysen og interviewene fremgår en hel række tiltag. Centrene har udbud informationsarrangementer bredt for målgruppen. I Region Nord er sjældne-området inddraget i undervisning for praktiserende læger og aktuelt planlægges undervisning for jordemødre, ligesom såvel deltagelse i masteruddannelsen i Personlig Medicin og uddannelsen som genetisk vejleder har været centralt i uddannelsesindsatsen herfor (Følgegruppen, 2022g). Tilsvarende nævnes en bredere vifte af uddannelsesindsatser i de øvrige regioner.

Økonomi og covid-19 epidemien har været hæmsko for efteruddannelse

Ligeledes fremhæves også, at økonomien til videreuddannelse kan være en hæmsko, ligesom covid-19 epidemien i dele af perioden nævnes som havende vanskeliggjort uddannelsesindsatser. Hvorvidt disse mange uddannelsestiltag – hvoraf flere forankres tæt på genetikken – har medført de nødvendige kompetencer hos den brede vifte af øvrigt sundhedspersonale er vanskeligt at vurdere, da det hverken er entydigt hvad "de nødvendige kompetencer" eller "øvrigt sundhedspersonale" dækker over. Men da der er nævnt flere initiativer, vurderes denne anbefaling som delvis implementeret.



Virkning

I hvilket omfang mennesker med sjældne sygdomme har oplevet en positiv virkning af denne faglige opkvalificering er vanskeligt at vurdere. De mennesker, som er omgivet af personale, der har søgt viden eller mødt nogle af kompetenceudviklingsaktiviteterne, forventes at have oplevet en positiv betydning heraf. Da det er uklart, hvor mange, så vurderes dette i nogen grad at have haft en positiv betydning for patienterne.

Relevans

Fortsat relevant fokus, evt. som en del af en samlet kompetenceudviklingsstrategi

Det vurderes fortsat som relevant at fokusere på, at fagpersonale har de nødvendige kompetencer. I den sammenhæng kan det overvejes at drøfte, hvor kompetenceudviklingen bedst forankres, og hvordan der sikres en klar relevans for det sundhedsfaglige personale.

Et perspektiv i denne kompetenceudviklingsstrategi er at tydeliggøre viden og informationsveje, når fagpersonalet møder et menneske med en sjælden sygdom. Det gør det muligt for dem at trække på erfaringsbaseret viden om håndtering af sjældne sygdomme og især omkring, hvordan de som fagpersoner søger viden og sikrer relevant koordination, når det er aktuelt.

Det vurderes således som relevant, dels at tydeliggøre begrebet "øvrige sundhedsfaglige personale", dels at indarbejde denne målgruppe fremadrettet.

Samlet vurdering af tema 5 om uddannelse og kompetencer

Samlet lav implementeringsgrad

Implementeringsgraden for de fire anbefalinger, som ligger under dette tema om uddannelse og kompetencer, vurderes samlet særdeles lav. En del af forklaringen herpå kan ligge i, at der har været vanskelige vilkår for kompetenceudvikling under covid-19 epidemien. Men dette udgør på ingen måde hele forklaringen:

- › Undervisningsindsatsen for læger herunder især inddragelse af viden om sjældne sygdomme er ikke blevet inddraget i revisionen af speciallægeuddannelser som anbefalet i statusevalueringen fra 2018.
- › Der er ikke udarbejdet en beskrivelse af, hvordan en ekspertuddannelse eller efteruddannelse på området kan se ud.
- › Efteruddannelsesindsatsen for "øvrige sundhedspersonale" fremstår ikke sammenhængende, selvom der er gennemført en del forskellige aktiviteter.

Derimod er der gode erfaringer med anvendeligheden af Lægehåndbogens sjældne- artikler, hvorfor det er afgørende at finde fortsat finansiering heraf.

Denne samlede vurdering af en lav implementeringsgrad står i kontrast til betydningen og relevansen af at møde fagpersonale helt fra speciallæger over diætister, terapeuter og kommunens social- og sundhedsfaglige personale, som er klædt på til opgaven. Således vurderes det relevant, at der fremadrettet lægges en klar plan for opkvalificering af dette område, der både kan bygge på praksislæring og mere traditionel uddannelse.

Tema 6: Registrering, dokumentation og viden

Illustration 7: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 6

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 23 om RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis, anvendelse af databaser og forskning.

Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8.

Marselisborgs vurdering:

Imple-
mentering



Virkning



Relevans



Anbefaling 23 om RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis, anvendelse af databaser og forskning

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefaling.

Anbefaling 23

- › Regionerne og Centrene for Sjældne Sygdomme i fællesskab
 - a) Konsoliderer og udbygger RAREDIS-databasen nationalt så alle relevante patienter indgår og styrker den løbende registrering af sjældne diagnoser på de klinisk genetiske afdelinger.
 - b) sikrer ensartet dækkende registreringspraksis bl.a. ved brug af eksplicitte koder, der muliggør identifikation af sjældne sygdomme.
 - c) kortlægger eksisterende databaser og registre og deres anvendelsesmulighed bl.a. mhp. integration i RAREDIS i samarbejde med RKKP (regionernes kliniske kvalitetsudviklingsprogram).
 - d) styrker forskning, der omfatter patientforløb både i og uden for sygehus.

Implementering

Anbefaling a fokuserer på, at arbejdet med RAREDIS-databasen skal sikre, at databasen konsolideres og udbygges nationalt. RAREDIS-databasen for sjældne sygdomme, har siden 2016 været støttet af Rigshospitalet og har i dag sin forankring der. Hensigten med RAREDIS er at fremme samarbejdet mellem danske afdelinger og at sikre tilstrækkeligt datagrundlag til udvikling af behandling og kvalitet.



I 2020 var der 10.800 registrerede patienter i RAREDIS, hvilket er en øgning fra 2018 på 40 % (RAREDIS, 2020).

Som en del af styregruppens arbejde med at implementere RAREDIS med RKKP (Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram), jf. nedenfor, har styregruppen udvalgt enkelte sjældne diagnoser, hvor registreringen startes⁶. Målet med disse er en dækningsgrad på 95 %. Endvidere vil der blive udgivet en årsrapport baseret på data om de fem sygdomme (Følgegruppen, 2022b). Heri registreres en række definerede kvalitetsindikatorer, bl.a. om der er tilknyttet en patientansvarlig læge.

Manuel indtastning tager tid

Interviewene viser samtidigt, at en udbredt udfordring for en konsekvent og udbredt registrering i praksis er, at indtastningen foregår manuelt og tager tid og ressourcer på den enkelte afdeling (se også Følgegruppetatus 2022b). Samtidigt fremhæves eksempler på, at patienter, der ikke får en diagnose på en højt specialiseret afdeling, ikke nødvendigvis registreres i RAREDIS. På denne baggrund vurderes anbefalingen om konsolidering og udbygning af RAREDIS databasen samlet som værende på vej, men endnu et stykke fra at være fuldt implementeret.

De mere præcise OMIM og Orphan koder anvendes i stigende grad

Anbefaling b omhandler et fokus på at sikre en ensartet registreringspraksis. Centrene for sjældne sygdomme og de deltagende genetiske afdelinger i RAREDIS har siden 2018 arbejdet på at opdatere patienterne i databasen til de mere specifikke diagnosesystemer Orphanet og OMIM for patienter, der tidligere har været beskrevet med ICD-10 koder (Følgegruppen, 2022b). Af RAREDIS Årsrapport 2020 fremgår det endvidere, at der ses en mangedobling af unikke koder for de sjældne sygdomme i OMIM/Orphan/Phenotypekoder (RAREDIS, 2020). Arbejdet hermed er således undervejs.

Forskellige praksis omkring registrering

I praksis ses dog en meget forskellig registreringspraksis. Nogle steder arbejdes der med at registrere med ORPHA og OMIM-koder i den elektroniske patientjournal (Følgegruppen, 2022b). Dette vurderes at have en stor fordel i forhold til at mindske arbejdsbyrden, der ellers indebærer manuelle indtastninger i RAREDIS. Samtidigt giver dette bedre muligheder for at koble diagnose til mere information om patienten. Andre steder arbejdes med at indtaste data mere direkte i RAREDIS.

Anbefaling c omhandler kortlægning af eksisterende databaser og registre samt deres anvendelsesmuligheder. Foruden RAREDIS registreres nogle sjældne diagnoser også i andre databaser. European Reference Network (ERN) har en række databaser, hvor de søger at samle viden europæisk. Det gælder fx U-IMD for metaboliske sygdomme under den pågældende ERN. Arbejdet vurderes at være nødvendigt og vigtigt, da et europæisk samarbejde giver markant bedre datagrundlag, men også tidskrævende (Følgegruppen, 2022b). Derudover arbejder flere af de kliniske genetiske afdelinger med databaser i relation til de genetiske udredninger, hvor der også er særligt fokus på sjældne sygdomme.

Skal data anvendes til forskning eller kvalitetssikring?

Styregruppen for RAREDIS har, som det fremgår af anbefalingen, arbejdet for en integration af RAREDIS i RKKP i første omgang med enkelte diagnoser, jf. ovenfor. Der udtrykkes dog i interviewene divergerende opfattelser af, om dette er den rette anvendelse af RAREDIS og de potentialer, der kunne ligge heri. Overvejelserne blandt informanterne går overordnet

⁶ Disse fem er: in casu MFS, NF1+2, Fragilt X, TS, OI og vHL, med registrering af definerede kvalitetsindikatorer.



på, om databasen skal indeholde data til i kvalitetssikring eller til forskning og dermed skal kobles til flere patientspecifikke data. Af interviewene fremgår således divergerende holdninger til, hvad der vurderes relevant og meningsfuldt at registrere omkring en patient.

Orientering mod ERN registre

I forlængelse heraf viser evalueringen, at en tendens er at orientere sig i stigende grad mod ERN og de tilhørende registre. Interviewene viser, at det for nogle vurderes at have større værdi at samle registreringer i én database, således at man ved at kunne trække data om patienter på tværs af flere lande har adgang til et større datagrundlag, som giver større kvalitetsmæssig værdi i forskningen. Området er således under kontinuerlig udvikling, og en samlet kortlægning vurderes endnu ikke gennemført.

Anbefaling d fokuserer på at styrke forskningen på området. Foranalysen på side 75 viser, at der på forskningsområdet er reduceret i antallet og omfanget af anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 til statusevalueringen fra 2018. Flere af de udeladte anbefalinger i bilag 1 i statusevalueringen fra 2018 hører herunder, jf. metodekapitlet. I strategien fra 2014 anbefales forskningsfokus på bl.a. at komme hele vejen rundt om patienten og potentialer i rehabilitering, ligesom der er eksplicite anbefalinger til at prioritere ph.d.-forløb på området samt forpligtelser for de lægevidenskabelige selskaber og relevante forskningsråd om behovet for forskning.

Svært at prioritere tid til forskning

Interviewene påpeger også, at forskningen er vanskelig at prioritere. En travl drift er en afgørende udfordring for at bedrive forskning. Uden mulighed for at tage tid fra driften, henlægges forskning til fritiden, hvilket begrænser udbredelsen af forskning på området.

Interviewene viser også, at det er vanskeligt at tiltrække midler til sygdomme, der i sagens natur er sjældne og mindre kendte – og ikke mindst berører et lille antal patienter. At registrering af patienter med sjældne sygdomme ikke er komplet og gennemført systematisk medfører også en udfordring i at finde og rekruttere patienter til forskning.

Denne del af anbefalingen vurderes ikke at være implementeret i særlig høj grad.

På tværs af anbefalinger om RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis, anvendelse af databaser og forskning vurderes det, at implementeringen er på vej, men at der udestår fortsat centrale beslutninger samt fokus på at gennemføre de aftalte anbefalinger.

Virkning

På sigt vil en omfattende database over mennesker med sjældne sygdomme samt en fælles registreringspraksis, hvor der registreres systematisk med relevante koder og ensartet data, have stor betydning for forskningen og dermed for udvikling i behandlingers kvalitet.

Uafklarethed omkring valg af databaser og registreringer har begrænset patienternes udbytte

For nuværende tidspunkt opleves dette felt som meget uafklaret og alene i opstarten af sin implementeringsproces. RAREDIS fokuserer med integrationen til RKKP på arbejdet med at kvalitetsudvikle processer for patienterne, hvilket på sigt vil kunne medvirke til at hæve kvaliteten af patientforløbene på de valgte kvalitetsparametre. Med det europæiske samarbejde er der opstået andre og flere muligheder for at skabe et bredere datagrundlag med mere uddybende patientoplysninger, ligesom det ses, at også nærtliggende specialer, såsom det klinisk genetiske, også arbejder med andre databaser.



Udover at et stærkt databasesamarbejde vil give umiddelbare forskningsmæssige gevinster, så er der også et mere umiddelbart perspektiv for mennesker med sjældne sygdomme, da det via lægerne (og med fornødne persondatahensyn) kan give mennesker med sjældne sygdomme kendskab til, og gerne kontakt med, andre med samme diagnose.

Fortsat uforløst potentiale i forhold til forskning

Herudover er der fortsat et uforløst potentiale i forhold til prioritering af forskning herunder også bredden heri. Dette efterlader et uforløst potentiale indenfor behandling og indsigter i patienters livssituationer og udfoldelsesmuligheder. Selvom dette felt omkring registrering, dokumentation og viden således er afgørende for fremtidig udvikling af området, vurderes denne uafklarethed som havende så stor betydning for muligheden for at indfri potentialerne. Dette betyder, at de gennemførte tiltag på nuværende tidspunkt vurderes at have haft meget lav virkning for mennesker med sjældne sygdomme.

Relevans

Relevansen af at arbejde for at generere et så stort som muligt datagrundlag over mennesker med sjældne sygdomme samt en fælles registreringspraksis, som understøtter dette, er fortsat høj. Dette har både betydning for muligheder indenfor forskningen og dermed for udvikling af ny behandling og medicin.

Afklaring af flere forhold er nødvendig

Dette forudsætter en fælles afklaring af flere elementer. Først og fremmest skal det afklares, i hvilken grad der prioriteres kvalitetsdata om patientforløb og/eller data om specifikke sygdomme. For det andet skal det afklare, hvordan der kan ske en integration af dette i forhold til andre databaser fx ved nærtstående specialer eller under ERN. Databaserne under ERN er særligt relevante, fordi dette åbner nye muligheder for adgang til data om flere patienter, men også fordi dette er et væsentligt aktivitetsparameter for ERN. For det tredje er der et praktisk hensyn i forhold til, i hvilket omfang og hvordan de ønskede indtastninger (gennem etablering af smidige, digitale arbejdsgange) kan lade sig gøre med et minimum af manuelle indtastninger. Heri ligger dermed også en stillingtagen om ressourceforbrug forbundet med registrering både ved opstart af registreringspraksis samt løbende indtastninger. For nuværende er dette dog yderligere vanskeligt med forskellige patientjournaler på tværs af landet.

På baggrund af evalueringen vurderes det i høj grad relevant at arbejde med understøttelse og udbredelse af forskning fremadrettet, herunder forskning i patientforløb uden for sygehuse.

Samlet vurdering af tema 6 om registrering, dokumentation og viden

Arbejdet med at lave systematisk og ensartet registrering er undervejs, men der udestår uafklarede spørgsmål omkring bl.a. valg af databaser og formålet hermed samt registreringspraksis i forhold til de muligheder, de elektroniske patientjournaler giver. Det gælder ikke mindst overvejelser om, hvordan ressourceforbruget ved manuel registrering holdes på et niveau, hvor det ikke opleves som uforholdsmæssigt stort.

Fokus på forskning kan styrkes fremadrettet

Endvidere behovet for og omfanget af data og registrering på hhv. nationalt, europæisk og internationalt niveau overvejes. Her ligger en række muligheder, hvor det fulde potentiale endnu ikke er indfriet. Forskningsmæssigt kan det overvejes, hvordan området kan understøttes yderligere.

Tema 7: Tilgængelighed af behandling

Illustration 8: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 7

Marselisborgs vurdering:

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling om adgang til og forskning i Orphan Medicin Products (OMP).

Imple-
mentering

Virkning

Relevans



Anbefaling om understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling.



Anbefaling om mulighed for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet.



Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på side 8.

Siden den nationale strategi blev offentliggjort i 2014, er der sket en stor udvikling indenfor behandlingsmuligheder. Fokus ligger i højere grad på at udvikle behandlinger målrettet mindre patientgrupper som patienter med sjældne sygdomme. Således forsøger forskere, myndigheder og virksomheder med de nye muligheder at skabe mere præcis diagnostik og behandling ("præcisionsmedicin") (VIVE, 2021).

Foranalyse resultater i et nyt tema 7

Med denne udvikling vurderes dette tema således som særdeles relevant. Temaet drejer sig om adgang til og forskning i medicin til mennesker med sjældne sygdomme, understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling samt muligheden for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet.

Anbefaling om adgang til og forskning i Orphan Medicin Products (OMP)

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefalinger fra 2014.

Anbefalinger fra 2014

- › At det sikres, at der er (fortsat) adgang til nødvendige OMP i Danmark, herunder der anvendes gennemsigtighed i priser og tilskudsordninger.
- › At der generelt er opmærksomhed på mulighederne for forskning, udvikling, og initiativer på området i Danmark, herunder anbefales, at de danske Centre for Sjældne Sygdomme samt øvrige relevante hospitalsafdelinger og forskningsinstitutioner deltager og støtter positivt op om forskning i OMP.



Implementering

Intentionen med disse anbefalinger vurderes til at handle om at sikre, at der også (fortsat) er fokus på udvikling og tilgængelighed af medicin målrettet mennesker med sjældne sygdomme på trods af, at prævalensen af sygdommene betyder, at der ofte vil være meget få aftagere.

Vurderingen af lægemidler til patienter med sjældne sygdomme påligger Medicinrådet (Medicinrådet, 2021). Medicinrådets arbejde skal sikre en hurtig og ensartet ibrugtagning af nye lægemidler, stille større krav til dokumentation omkring mulig ny medicin samt sikre et stærkere grundlag for prisforhandlinger og udbud af medicin (Medicinrådet, 2021).

Vurdering af lægemidler til sjældne sygdomme er et vanskeligt område

Det fremgår dog af interviewene, at vurderingen af lægemidler til patienter med sjældne sygdomme er et vanskeligt område (se også Folketinget, 2020). På grund af patientpopulationernes små størrelser, er begrænsninger i data en stor udfordring. Dermed hviler vurderingen i høj grad hos fagudvalgene, der skal argumentere for, hvorvidt de forventer, at det nye lægemiddel er bedre, lige så godt eller dårligere end det lægemiddel, man sammenligner med i de tilfælde, hvor der er et lægemiddel at sammenligne med. Det fremgår også af interviewene, at det diskuteres på internationalt niveau, om principperne for vurderinger af medicin til sjældne sygdomme skal være anderledes pga. disse udfordringer. VIVE har i en nylig rapport identificeret en række evalueringsmæssige, finansieringsmæssige og organisatoriske udfordringer ved introduktionen af nye behandlingsformer, teknologier og ny medicin (VIVE, 2021).

Da man ikke kan bruge danske data til at vurdere, om en sygdom er sjælden, anvender Medicinrådet den europæiske definition jf. ORPHANET databasen til at afgøre, hvornår en sygdom kan klassificeres som sådan.

Den relativt høje pris forbundet med at sikre medicin til små grupper af patienter, eller måske en enkelt, komplicerer også vurderingen af ny medicin. Med Regeringens alvorlighedsprincip har Medicinrådet endvidere mulighed for at anbefale fx en genterapi med høje omkostninger, men der eksisterer en løbende udfordring med at prioritere midler fra et samlet budget.

Små patientgrupper medfører usikkerhed i data

De små patientgrupper medfører også en usikkerhed ved evalueringen af de kliniske effekter, bl.a. er det vanskeligt at rekruttere patienter nok til at kunne dokumentere effekten af behandlingen (VIVE, 2021).

Det skrøbelige datagrundlag gør det ligeledes vanskeligt at inddrage overvejelser omkring livskvalitet for patienter og pårørende, som ifølge interviewene også er relevante faktorer i vurderingen af ny medicin for Medicinrådet. Da sjældne sygdomme ofte rammer i barndommen, og nogle har prognoser, der forudsiger en kort levetid, har disse sygdomme i særlig grad betydning for den samlede familiesituation. Det kan være i form af fx udfordringer for søskendes mentale sundhed og tabt arbejdsfortjeneste for forældrene.

De høje priser for nogle behandlinger og medicin kan stille den enkelte sygehusafdeling i et dilemma i forhold til behandlingsansvaret. Hvis de stiller en diagnose, hvortil der eksisterer en meget dyr behandlingsform, kan det være en svær omkostning for den enkelte afdeling.



Forskning i OMP er persondrevet og ressourcetungt

De beskrevne udfordringer med små populationer og høje omkostninger slår også igennem på forskningsområdet. Interviewene viser eksempler på, at nogle sygehuslæger er dedikerede og dygtige til at etablere samarbejder med medicinalvirksomheder omkring forskning i ny medicin. Det er et krævende og ressourcetungt arbejde for de involverede, der ofte varetager forskning i deres fritid. Det betyder også, at udviklingen på området i høj grad er persondrevet og -afhængigt, og dermed ikke kommer alle patienter til gavn.

Derudover blotlægger interviewene en vedvarende udfordring med at sikre et incitament for medicinalvirksomheder til at investere i forskning i medicin til meget små populationer, samtidigt med, at omkostningerne til at betale medicinen efterfølgende skal kunne balanceres i et offentligt sundhedssystem.

På forskningsområdet inden for OMP vurderes derfor, at anbefalingen endnu ikke er fuldt implementeret. Der er et uforløst potentiale i at styrke forskningen på et bredere og mere systematisk plan, som skal komme patienterne til gavn.

Samlet betyder dette, at anbefalingernes intentionen om at sikre tilgængelighed af medicin på trods af de særlige forhold, der gælder på området, er blevet inddraget i Medicinrådets arbejde. Der er således fokus på, hvordan der sikres tilgængelighed af lægemidler på trods af de særlige dynamikker, der er gældende på området. Der udestår dog fortsat en udfordring med at sikre incitamenter til at igangsætte udvikling af relevante lægemidler, hvor udfordringen med små populationer og høje omkostninger særligt slår igennem.

Derfor vurderes denne anbefaling samlet som delvist indfriet.

Virkning

Fordel at processer for vurdering er samlet og tager højde for særlige forhold ved sjældne sygdomme

Det fremgår af interviewene, at de begrænsede data og det usikre vurderingsgrundlag også kan medføre skuffede forventninger blandt patienter og pårørende, der kan have høje forhåbninger til ny behandling.

På sjældne-området ses dermed en række udfordringer i forhold til at sikre alle patienter adgang til ny medicin og nye behandlingsformer. At vurderingsprocesser er samlet og systematiseret i Medicinrådet, der trækker på den tilgængelige ekspertise og viden, vurderes som at have haft en positiv virkning for patienterne.

Inden for forskning i OMP vurderes det dog, at der er en vedvarende udfordring med at sikre incitamenter til at forske i medicin for sjældne sygdomme, da de høje omkostninger og små populationer medvirker til at gøre dette mindre attraktivt. Den positive virkning kommer således alene enkelte patientgrupper til gavn.

Relevans

Fokus på fortsat og løbende monitorering af området

Med nye muligheder inden for diagnostik og behandling vurderes det i høj grad som relevant fortsat at have fokus på at sikre systematiske og klinisk faglige velfunderede vurderinger af ny medicin med særlig hensyntagen til de specifikke vilkår på sjældne-området. I det videre arbejde vurderes det som relevant med en anbefaling møntet på løbende opfølgning på arbejdet med at sikre adgang til medicin samt de retningslinjer, der ligger til grund for vurderingerne.



Ligeledes vil det være relevant at have fokus på at sikre vilkår for forskning i OMP på et mere systematisk niveau, så det kan komme flere patienter til gavn. Dette ligger i tråd med vurderingen af relevansen af forskning på området i det hele taget, som adresseres i anbefaling 23 på side 57.

Anbefaling om understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefalinger fra 2014.

Anbefalinger fra 2014

- › Forsøgsvis eksperimentel behandling bør fortsat være mulig og foretages i relevante tilfælde.
- › At Danmark følger med og deltager i europæiske initiativer på området, som fx kliniske studier og samarbejde om medicinske teknologivurderinger.

Implementering

Ligesom forskning i og adgang til OMP på nogle områder har vist sig at være afhængig af enkelte sygehuslægers engagement, så viser evalueringen også, at der ikke er sket en systematisk udbredelse inden for patienters muligheder for at deltage i eksperimentel behandling. Endvidere ser vi, at det er en opgave, der på flere måder kræver viden, netværk, erfaring og ressourcer at igangsætte disse forsøg, som har sin særlige relevans for de sygdomme, hvor der endnu ikke er tilstrækkelige behandlingsmuligheder.

Dette kræver også ressourcer både for den læge, der skal kommunikere med forældrene til et sygt barn, og ikke mindst ressourcer hos forældrene at skulle stå med et valg om at deltage i en endnu ikke afprøvet behandling, som muligvis hjælper barnet, men som potentielt også kan forværre tilstanden. I denne sammenhæng efterlyses beslutningsstøtte både til de pårørende og lægerne, der skal initiere behandlingen. Dette gælder både for behandling i Danmark og i de tilfælde, hvor patienter sendes til udlandet.

Af interviewene fremhæves en yderligere problematik i form af, at nye behandlingsmuligheder og medicin ikke kommer patienter, hvis forløb er afsluttet på et af de to Centre for Sjældne Sygdomme, til gode. Såfremt forløbet er afsluttet (fx hvis centrene vurderer, at der ikke er yderligere behandlingsmuligheder) er det lovgivningsmæssigt ikke muligt at kontakte patienterne.

Det er dog væsentligt at fremhæve, at European Reference Network (jf. anbefaling 16 på side 47) øger mulighederne for forskningssamarbejde og dermed også muligheder for, at patienter kan deltage i eksperimentel behandling.

Det vurderes dermed, at selvom patienter har mulighed for at deltage i eksperimentel behandling, så udestår der systematik i udbredelse og dermed tilgang. Derudover udestår overvejelser omkring organisering og støtte af kommunikation og ansvar især i de mere risikobetonede behandlinger. Anbefalingen er dermed ikke implementeret til fulde.

Der efterlyses systematik i udbredelse og beslutningsstøtte til både læger og patienter



Virkning

For de patienter og patientgrupper, hvor der endnu ikke er tilstrækkelig behandling, og det dermed har relevans at deltage i eksperimentel behandling, må virkningen siges at være høj. Når virkningen af implementeringen samlet set vurderes som begrænset, handler det om den manglende systematik i patienters muligheder for deltagelse samt behovet for støtte og systematik omkring både pårørende, patienter og læger i valg og kommunikation i forbindelse med deltagelse i eksperimentel behandling.

Relevans

Høj relevans at løbende udvikle kvaliteten af behandlingen

Det vurderes som fortsat at have høj relevans at have fokus på patienters mulighed for at deltage i eksperimentel behandling på en mere systematisk måde i strategien. Dette har relevans i forhold til at sikre, at der løbende arbejdes med at forbedre den behandling, som tilbydes mennesker med sjældne sygdomme på trods af små populationer og forventede høje udgifter til behandling.

I det fremadrettede arbejde vil det derfor være relevant at tydeliggøre og de fornødne støtteforanstaltninger omkring beslutningstagning, kommunikation og ansvar for både læger, patienter og pårørende, samt den lovgivningsmæssige mulighed for at kontakte afsluttede patienter omkring nye behandlingsmuligheder.

Det er dog væsentligt i forhold til relevansen at sikre, at dette arbejde indgår i og drager nytte af det arbejde, der foregår i European Reference Network.

Anbefaling om mulighed for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af nedenstående anbefalinger fra 2014.

Anbefalinger fra 2014

- › Der bør være opmærksomhed på muligheden af henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet, når der er relevant mulighed herfor.

Implementering

Siden 2014 er der sket en tydeliggørelse af reglerne for behandling i udlandet. Således kan Sundhedsstyrelsen godkende, at patienter under særlige forudsætninger kan henvises til en højt specialiseret behandling i udlandet, hvis en behandling ikke kan fås på tilsvarende specialiseringsniveau i Danmark. Regionerne kan godkende en patients deltagelse i en forskningsmæssig behandling i udlandet ud fra en række forudsætninger herfor.

Tendensen er, at ekspertisen kommer til patienten via videndeling

Interviewene viser enkelte eksempler på, at patienter er henvist til udlandet for at deltage heri. Som nævnt i ovenstående tema 4 om internationalt samarbejde på side 47, er også dette område påvirket af en udvikling mod i højere grad at søge sparring, videndeling og samarbejde omkring patienter på europæisk niveau og dermed sikre ekspertisen til at behandle patienten lokalt.



Set fra et patientperspektiv viser evalueringen dog også, at det kan være vanskeligt at gennemskue, om sparring og videndeling på europæisk og internationalt niveau giver en bedre behandling end at blive sendt til udlandet til en kendt specialist.

Anbefalingen vurderes dermed at være implementeret, dog med en opmærksomhed på gennemsigtighed i vurderinger for patienterne.

Virkning

Adgang til forskningsmæssig behandling i udlandet vurderes at have meget høj betydning for patienter, når muligheder i Danmark er udtømt.

Svært gennemskueligt

Set fra et patientperspektiv viser evalueringen dog også, at det kan være vanskeligt at gennemskue, om sparring og videndeling på europæisk og internationalt niveau giver en bedre behandling end at blive sendt til udlandet til en kendt specialist.

Betydningen af de klarere retningslinjer vurderes dermed at være positiv for patienterne.

Relevans

Beslutningsgrundlag skal være klart for patienter

Det vurderes, at der eksisterer de nødvendige og tilstrækkelige muligheder for og systematikker omkring henvisning til udlandet mhp. forskningsmæssig behandling. Evalueringen peger på, at det fremadrettet derfor kan være relevant at se denne anbefaling dels i sammenhæng med at sikre gennemskuelighed for patienterne i grundlaget for beslutningen, men også at dette fokus tilpasses de nu udvidede muligheder, som er kommet med det europæiske samarbejde gennem ERN, jf. tema 4.

Fremadrettet kan en anbefaling på området med fordel fokusere på at fastholde muligheden og at de faglige vurderinger, der ligger til grund for et valg om henvisning til udlandet eller behandling hjemme, skal være klart.

Samlet vurdering af tema 7 om tilgængelighed af behandling

Et område i udvikling

Analysen har vist, at selvom statusevalueringen fra 2018 ikke eksplicit inddrager de tre temaer fra strategien i 2014 om udvikling af medicin, deltagelse i eksperimentel behandling og adgang til forskningsmæssig behandling i udlandet, så har der været omfattende udvikling på området.

Systematik omkring medicin-vurderinger tager højde for sjældenhed

Med placeringen af vurderinger af ny medicin i Medicinrådet er der udarbejdet en systematik for og samlet en ekspertise omkring sjældne sygdomme, der også tager højde for de særlig vilkår, der knytter sig til disse sygdomme. Det fremgår, at vurderingsprocessen er præget af dilemmaer bl.a. i forhold til usikkerhed i vurderinger på et skrøbeligt datagrundlag blandet med høje omkostninger for ny medicin til små patientgrupper.

Evalueringen viser, at patienters mulighed for at deltage i eksperimentel behandling overordnet set afhænger af den afdeling og ofte læge, de er i kontakt med. Der efterlyses systematikker for at sikre incitamentet til fortsat udvikling, samt beslutningsstøtte for patienter såvel som de læger, der står med et stort ansvar i sidste ende.



Behov for understøttelse af udvikling

Når det drejer sig om patienters mulighed for at blive henvist til behandling i udlandet, viser evalueringen eksempler på, dels at det forekommer, dels at det ikke opfattes som problematisk at ansøge om. Til gengæld går tendensen mere mod at søge sparring og videndeling i europæiske og internationale netværk, så ekspertisen kommer tættere på patienten, snarere end at henvise patienten til udlandet. Der udestår dog fortsat et arbejde med at formidle og sikre gennemskuelse i forhold til disse processer for de enkelte patienter, som kan se ekspertisen være højere andetsteds.

Tema 8: Implementering

Illustration 8: Samlet vurdering af anbefalinger under tema 8

Denne illustration sammenfatter dette kapitels analyse og vurdering af anbefalingernes implementering, virkning og relevans.

Anbefaling 1 om årlige statusmøder for at følge implementeringen.

Anbefaling om den institutionelle inddragelse af patientforeninger.

Anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger.

Marselisborgs vurdering:

Imple- mentering	Virkning	Relevans

Note: Symbolforklaringen fremgår af beskrivelsen af evalueringsperspektiverne på 6.

Udover anbefaling 1 fra statusevalueringen 2018 viste foranalysen, at fire anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 om understøttelse af implementeringsprocessen, ikke var dækket af formuleringerne fra 2018. Disse anbefalinger er i dette afsnit samlet til to anbefalinger; en anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger samt i alt tre anbefalinger omkring den institutionelle inddragelse af patientforeningerne.

Anbefaling 1 om årlige statusmøder for at følge implementeringen

Anbefaling 1

- › At Sundhedsstyrelsen de næste 3 år afholder et årligt statusmøde med de involverede parter mhp. at sikre implementering af anbefalingerne og fortsat dialog på området.

Implementering

Sundhedsstyrelsen afholder årlige statusmøder

Anbefalingen om afholdelse af et årligt statusmøde med Sundhedsstyrelsen og de involverede parter fra statusevalueringen 2018 vurderes at være implementeret. Siden 2018 har Sundhedsstyrelsen afholdt et årligt statusmøde i 2019, 2020 og 2022, hvor det i 2021 ikke var muligt at afholde et statusmøde grundet covid-19 epidemien.

Udover følgegruppen har Sundhedsstyrelsen løbende inviteret aktører, som beskæftiger sig med sjældne sygdomme, med på statusmøderne.



Tilfredshed med statusmøderne

Statusmøderne tager udgangspunkt i anbefalingerne fra Sundhedsstyrelsens statusevaluering fra 2018 (Følgegruppen, 2022), hvormed medlemmerne af følgegruppen drøfter status på implementeringen af anbefalingerne og andre relevante problemstillinger på området. Gennem interviewene er det kommet til udtryk, at der er tilfredshed med mekanismen omkring møderne og det at få gjort status.

Men udskiftning og mindre fokus på det nære sundhedsvæsen fylder

To forhold fremhæves dog at have negativ betydning. Dels har der fra Sundhedsstyrelsens side været udskiftning blandt repræsentanterne, hvilket bl.a. har begrænset kontinuitet og videnoverførsel. Dels har der været stærk repræsentation fra det regionale sundhedsvæsen, hvilket vurderes at have medført begrænset opmærksomhed til det nære sundhedsvæsen på møderne.

Statusmøderne skaber fokus på området

Interviewene viser, at afholdelse af årlige statusmøderne har en virkning i forhold til at implementere strategiens anbefalinger. Den faglige dialog og faste mødekadence vurderes at være med til at vedligeholde prioriteringen af området blandt de forskellige aktører, og understøtter dermed implementeringen af anbefalingerne. Ligeledes fremhæves, at det under situationen med covid-19 epidemien har medvirket til, at der i vid udstrækning har været fastholdt fokus på trods af de svære vilkår for arbejdet i sundhedsvæsenet.

Møderne vurderes som et vigtigt redskab i implementeringen

Statusmøderne vurderes at være et vigtigt redskab i implementeringen af anbefalingerne. Møderne skaber rum for faglige drøftelser af aktuelle udviklingstendenser, problemstillinger samt udfordringer på området, og bidrager med perspektiver på, hvordan arbejdet med anbefalingerne udvikler sig i praksis. Endeligt sikres at området løbende tilpasses nationale såvel som internationale forandringer.

Relevans

Anbefalingen om at afholde årlige statusmøder vurderes fortsat relevant som mekanisme i det fremadrettede arbejde på området. Interviewene viser, at statusmøderne er en vigtig del af strategien, da de er med til at sikre implementering af anbefalingerne og bidrager til, at aktiviteten på området prioriteres og vedligeholdes. Analysen viser også, at det i det videre arbejde er væsentligt at sikre kontinuiteten i bemanningen samt en tilstrækkelig repræsentation fra relevante parter.

Anbefaling om den institutionelle inddragelse af patientforeninger

Dette afsnit analyserer implementering, virkning og relevans af tre anbefalinger, som foranalysen har samlet under betegnelsen institutionel inddragelse af patientforeninger:

Anbefalinger fra 2014

- › Frivillige foreninger bør inddrages i arbejdet vedr. patientgruppens særlige problemer, fx som høringspart ved nye lovforslag med relevans for området, i relevante arbejdsgrupper m.v. nedsat af offentlige instanser og bør rustes til at varetage denne opgave.
- › Patientforeninger kan med stor fordel inddrages i erfaringsopsamling, tilfredshedsundersøgelser mv.
- › At man bakker op om Patientforeningernes engagement og deltagelse.



Implementering

Evalueringen viser, at patientforeninger i høj grad inddrages i arbejde, der vedrører mennesker med sjældne sygdommes problemstillinger. Dette kommer bl.a. til udtryk ved paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser's deltagelse i følgegruppen samt deres medlemskab af Danske Patienter og i den internationale organisation EURODIS.

Inddragelse af patientforeninger er hverdagspraksis

I evalueringen udtrykker informanterne, at inddragelse af patientforeninger i relevante drøftelser om tiltag på området, primært repræsenteret af Sjældne Diagnoser, er blevet hverdagspraksis, og at Sjældne Diagnoser's engagement og deltagelse oftest tilgodeses i flere sammenhænge. Foreningerne bidrager med rådgivning til og om patientgruppen, og Sjældne diagnoser er blevet tildelt midler til at udføre deres arbejde, hvilket indikerer at foreningerne også politisk ses som centrale og nødvendige aktører at inddrage (Sjældne Diagnoser, 2015., Sundheds- og Ældreministeriet, 2019).

På baggrund af et øget fokus på at inddrage patientforeningerne i arbejde på området vurderes anbefalingen i høj grad at være implementeret.

Virkning

Inddragelsen af frivillige foreninger og patientforeninger vurderes som værende afgørende for kvaliteten af indsatser og tiltag til mennesker med sjældne sygdomme, herunder implementeringen af anbefalingerne. Foreningerne har et unikt kendskab til patientgruppens udfordringer og behov. Denne viden har været væsentlig for arbejdet med og udviklingen af indsatser og anbefalinger målrettet mennesker med sjældne sygdomme

Relevans

Inddragelse er fortsat væsentligt og kan med fordel placeres i forhold til mere relevante anbefalinger

Inddragelse af foreninger, der varetager interesser for mennesker med sjældne sygdomme, vurderes at være en vigtig del af arbejdet med patientgruppen. Men da den institutionelle inddragelse på nuværende tidspunkt fremstår som en væsentlig del af hverdagspraksis, vurderes det ikke nødvendigt at bevare en direkte anbefaling vedr. inddragelse af patientforeninger. Det kan i stedet overvejes at nævne inddragelse af patientforeninger i forbindelse med anbefalinger der vedrører praksisområder, hvor dette endnu er udfordrende, ligesom patientforeninger kan nævnes som central aktør i det løbende implementeringsarbejde, jf. anbefaling 1 på side 68.

Anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger

Foranalysen viste, at nedenstående anbefaling ikke fremgår af 2018 anbefalingerne, hvorfor anbefalingens implementering, virkning og relevans vurderes nedenfor.

Anbefaling fra 2014

- › Anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger.



**EUROPLAN's
forslag og
anbefalinger er en
del af strategien**

Implementering

EUROPLAN var et europæisk projekt, som forløb i perioden 2008-2015, og havde til formål at igangsætte og understøtte arbejdet med nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme og handicap i EU's medlemslande. Projektet indebar bl.a. en række forslag og anbefalinger til arbejdet med sjældne sygdomme og handicap. Både Sundhedsstyrelsen og Sjældne Diagnoser var en del af EUROPLAN-projektet og i strategien fra 2014 henvises til EUROPLAN's arbejde, hvorfor anbefalingen om at inddrage EUROPLAN vurderes implementeret.

Virkning

Der har været afholdt EUROPLAN-konferencer og -workshops, som har understøttet både udviklingen, præsentationen og implementeringen af strategien. EUROPLAN og dets europæiske netværk har dermed bidraget med viden og fungeret som støtte til udarbejdelse og implementering af den nationale strategi for sjældne sygdomme.

Relevans

Denne anbefaling vurderes ikke relevant længere, da den nationale strategi for sjældne sygdomme allerede tager højde for EUROPLAN's forslag og anbefalinger.

Samlet vurdering af tema 8 om implementering

**Væsentligt at
fastholde
opfølgings-
og implemen-
teringsme-
kanisme**

På baggrund af ovenstående fremgår det, at de årlige statusmøder har vist sig nyttige, muligvis fordi sjældne sygdomme er et område under konstant udvikling. Møderne kan bidrage med en opdatering og være med til at sikre sammenhæng og opfølgning.

Hvad angår den institutionelle inddragelse af patientforeninger er dette en væsentlig del af strategien. Foreningerne oplever at blive inkluderet i arbejdet med sjældne sygdomme i en sådan grad, at det kan overvejes, om inddragelse fremadrettet blot skal nævnes i sammenhænge, hvor det er nødvendigt at styrke denne.



Tværgående opmærksomheder med relevans for det videre arbejde

I evalueringen er det blevet tydeligt, at fokus er ændret fra 2014 til 2018 - også i forhold til, hvad der faktisk er implementeret. En helt naturlig del af dette skred skyldes også, at der er sket en række udviklinger på andre områder, som har haft indflydelse på arbejdet med strategien. Det drejer sig bl.a. om teknologiske udviklinger inden for genetik, en epidemi, som i et par år har ændret forudsætninger for sundhedsvæsenets drift og udvikling, men også i forhold til fx implementering af nye digitale løsninger. Nogle forandringer er således sket på grund af strategien, nogle uagtet strategiens fokus.

Nedenfor gengives derfor en række tværgående temaer, som på baggrund af evalueringen vurderes af have betydning for det videre arbejde på området, og som går på tværs af de otte evalueringstemaer.

Et tværgående blik på behovet for kompetencer

Behov for specialiserede kompetencer

På tværs af evalueringstemaerne vurderes det nødvendigt at have et tværgående blik på behovet for kompetencer. Et element er behovet for specialiserede kompetencer omkring en given sjælden sygdom, typisk på højt specialiseret eller specialiseret niveau. Et andet element er at arbejde med vidensopbygning gennem efteruddannelse af udvalgt personale.

I denne sammenhæng er det også relevant at have øje for, at der er brug for løbende at få bl.a. yngre læger til at have interesse for området, så et kommende generationsskifte sker så gnidningsfrit som muligt. Med den nuværende rekrutteringssituation er attraktive muligheder for bl.a. forskning og specialisering et vigtigt parameter.

Behov for bred viden om håndtering af sjældne sygdomme

Det er også relevant at have et blik for kompetencer blandt sundhedspersonale, der ikke har jævnligt kontakt med mennesker med sjældne sygdomme, både på hovedfunktionsniveau såvel som i det øvrige sundhedsvæsen. Det centrale vil her være at man som fagperson har nok viden til at kunne mistænke og handle på en mistanke om en (ikke-nærmere defineret) sjælden sygdom. Ligeledes vil det være gavnligt, at man som fagperson er i stand til at vurdere eget vidensbehov samt kende til adgangsveje for den nødvendige viden.

Rutine opstår ved at møde personer med en sjælden sygdom

Fordi behandlingen af mennesker med sjældne sygdomme i udgangspunktet samles omkring de to Centre for Sjældne Sygdomme bliver lokale erfaringer med, viden om samt interesse for sjældne sygdomme begrænset. I denne sammenhæng kan det overvejes, hvilken kompetencestrategi, der er den bedste vej frem. Som det fremgår af evalueringen, er meget samarbejde personbåret og ofte opstået af formelle samarbejdsflader. En vej frem kan derfor være afgørende at tænke i at etablere formelle samarbejdsflader ind strategisk.

I det videre udviklingsarbejde kan det overvejes at drøfte, hvordan der sikres kompetencer og interesse på tværs af sundhedspersonale omkring sjældne sygdomme.



Behov for en afklarethed omkring økonomi for at fastholde kompetencer

Økonomi er en betydende faktor

Af analysen kan der udledes, at flere af de indsatser, der er igangsat i forbindelse med statusevalueringen i 2018, bygger på midlertidig finansiering. I et udviklingsøjemed er dette relevant, men områdets kompleksitet udfordrer denne fremgangsmåde.

Området er mere sårbart overfor midlertidighed i finansiering

Den særlige udfordring med midlertidighed i finansiering på dette område er, at det har været vanskeligt at fastholde kompetencer. Dette er afgørende, da feltets kompleksitet betyder, at opbygning af kompetencer tager ekstra tid. Videnstab ved projektafslutning er således vanskeligere at håndtere her end på andre områder.

Betydningen af et stringent fokus fra alle dele af sundhedsvæsenet

På tværs af denne evaluering er det tydeligt, at fokus på sammenhæng, koordination og tværgående indsatser fremstår mere vanskeligt i en kommunal kontekst, end det har gjort regionalt (som dog fortsat også har et markant uforløst potentiale).

Det kommunale område er under pres, og det påvirker sjældneområdet

Udgifter til det kommunale sociale område er under pres, hvilket også har betinget, at indsatser løbende forandres, tilpasses og nogle gange nedprioriteres. Dette påvirker også indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme. Dette viser sig på tværs flere steder i analysen, fx ved at formuleringer i 2018 fremstår mindre forpligtende overfor kommunerne end formuleringer fra 2014, ligesom der er tendenser hertil omkring det generiske forløbsprogram. Det ses også i forhold til forventninger til det tværgående samarbejde og efterspørgslen efter viden kommunalt samt i opfølgingsarbejdet omkring strategien.

Behov for fokus på en målrettet kommunal indsats

Det kan således overvejes fremadrettet, hvordan indsatsen for sjældne sygdomme kan tilpasses og forankres den kommunale virkelighed. I skrivende stund ses frem mod dels en hovedlov (Regeringen m.fl., 2022), som får stor betydning for håndtering af den kommunale sagsbehandling for mennesker med komplekse forløb (såsom mennesker med en sjælden sygdom), ligesom en kommende sundhedsreform også forventes at indvirke på det tværsektorielle samarbejde.

Behov for at understøtte udvikling af medicin og behandling ved små grupper

Stor udvikling uagtet strategiens manglende fokus

Evalueringen har peget på, at strategien i mere begrænset omfang har haft fokus på udvikling af medicin og målrettet behandling til mennesker med sjældne sygdomme. Gennem de seneste år er der sket omfattende ændringer på området bl.a. ved udvikling af personlig medicin, såvel som strukturerne heromkring ved nedsættelse af fx medicinrådet samt fastlæggelse af beslutningsgange for tilbud om behandling i udlandet.

Evalueringen viser, at området fordrer særlige hensyn på grund af sygdommens lave prævalens. Det vanskeliggør fx normale beslutningsgange i Medicinrådet, og mindsker incitamenter for medicinalfirmaer til at indgå samarbejder om udvikling af ny medicin.

Sjældenheden udfordrer normale processer og markedskræfterne

Det kan overvejes at have en strategisk opmærksomhed på at fastholde og eventuelt udvikle særlige processer for forskningsmidler, særlige finansieringsformer, og særlige muligheder for internationalt samarbejde gennem fx ERN. Alternativet kunne på anden vis være målrettet at understøtte, at der også i forhold til udvikling på medicin- og behandlingsområdet sikres ligestilling for mennesker med sjældne sygdomme i forhold til andre mere hyppige og kendte, men lige så alvorlige, sygdomme.



Fokus på pårørende og netværket omkring mennesket med den sjældne sygdom

Pårørende har brug for fokus – men hvordan?

Strategien har i sin ordlyd kun begrænset fokus på den udfordring, det er at være pårørende. Evalueringen indeholder dog flere eksempler på, at området fylder meget især i den kommunale indsats og i de to Centre for Sjældne Sygdommes indsats omkring hele familien. Oplevelsen fra et patient- og pårørendeperspektiv tydeliggør, at det kan være en belastning som pårørende at navigere i systemet, at støtte mennesket med sygdommen og den usikkerhed en sygdom – sjælden eller ej – fører med sig. Flere patientforeninger melder eksempelvis om højere skilsmisserater blandt deres medlemmer sammenlignet med andre.

Gode erfaringer fra bl.a. den kommunale indsats

Arbejdet med pårørende fylder i den kommunale indsats. Bl.a. har samtlige kommuner arbejdet med pårørendepolitikker i forbindelse med værdighedspolitikken (Sundhedsstyrelsen, 2022), og en bred vifte af kommuner har tilsvarende arbejdet med dette på handicapområdet, hvor også pårørenderåd, der etableres for at styrke dialog og inddragelse, fylder meget. Ligeledes er pårørende en central del af den kommunale indsats ud fra funktionsevnevurderingen.

På baggrund af evalueringen vurderes det, at understøttelse af pårørende er et relevant emne at have fokus på fremadrettet.



Del 3: Bag om evalueringen

Foranalyse: Fra 2014 til 2018

I det følgende opsummeres foranalysens indsigter og deres betydning for nærværende evaluering. Foranalysen er derudover uddybende beskrevet i bilag 3.

For det første er der sket indholdsmæssige forskydninger, der kan tolkes som faktiske ændringer i fokus. Her er det især bemærkelsesværdigt:

Indholdsmæssige forskydninger

- › At anbefalingerne omkring især den kommunale indsats er blevet mindre forpligtende, bl.a. er begrebet rehabilitering og forpligtelserne til at opsøge information fra kommunalt hold ikke indeholdt i statusevalueringen fra 2018.
- › At der er færre forskellige faggrupper, der er eksplicit nævnt som regionale og kommunale samarbejdspartnere, mens der i højere grad anvendes termen "øvrige sundhedspersonale" uden yderligere præcisering heraf.
- › At indsatser omkring medicin, eksperimentel behandling og tilgang til behandling i udlandet ikke eksplicit indgår i anbefalinger fra statusevalueringen fra 2018, selvom de indgår i flere anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014.
- › At anbefalinger fra 2014 omkring inddragelse af patientforeninger er udeladt.

To nye temaer

For det andet er det blevet tydeligt, at to temaer ikke eksplicit er dækket af de seks temaer, der fremgår i statusevalueringen fra 2018. Et tema om "Tilgængeligheden af behandling" dækker anbefalinger vedr. adgang til medicin for mennesker med sjældne sygdomme, omkring arbejdet med forsøgsvis, eksperimentel behandling samt muligheden for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet. Et andet tema omhandler "Implementering" og indeholder anbefalinger fra både 2014 og 2018 til at fastholde fokus i arbejdet med at implementere strategien.

Det er på denne baggrund, at evalueringen inddrager otte temaer og i alt 28 anbefalinger.



Evalueringsens metodiske grundlag

I dette kapitel beskrives først centrale metodiske valg for genereringen af det omfattende datagrundlag, for evalueringen. Derefter beskrives den anvendte fremgangsmåde for hver af de tre delanalyser (foranalysen, dokumentanalysen samt interviewundersøgelsen).

Centrale valg i evalueringsdesignet

Analysen skal rumme kompleksiteten

Genstandsfeltet for nærværende analyse er komplekst, hvilket understreger behovet for et evalueringsdesign, som både kan sikre indsigt i de enkelte specialer og erfaringer samtidigt med, at analysen skaber overblik. På den baggrund er der foretaget fire metodiske valg.

Første valg: Kvalitative metoder som grundlag for at indfange kompleksiteten

Et kvalitativt evalueringsdesign

For det første er det valgt, at der især indsamles kvalitative data. Dette for at imødegå et behov for at sikre nuancer og højt specialiserede viden inddrages. Med afsæt i kvalitative metoder har det været muligt at afsøge de lokale erfaringer på området, hvor der gennem inddragelse af relevante aktører og dokumenter er blevet anlagt et holistisk perspektiv på strategien fra 2014 samt status evalueringen fra 2018. En mere kvantitativ opgørelse ville eksempelvis have haft vanskeligt ved at indfange oplevelser, erfaringer, patientflow m.m.

Andet valg: Inddragelse af specialistviden

Kvalificering af eksperter

Det andet valg er truffet på baggrund af anerkendelsen af den højt specialiserede viden indenfor området, som kun få i Danmark besidder. Det blev på den baggrund besluttet at afvikle en indledende kvalificering med følgegruppen, som har haft til formål at sikre analysens retning og evalueringens anvendelighed. Som nævnt i indledningen består følgegruppens medlemmer af repræsentanter fra den regionale og kommunale sektor, Socialstyrelsen samt fra patientorganisationer og lægevidenskabelige selskaber. Denne inddragelse har medført øget opmærksomhed på, at evalueringen tager udgangspunkt i temaerne i status evalueringen fra 2018 samt sikre, at der blev skabt overblik over anbefalingerne fra den nationale strategi fra 2014. Dette var udgangspunkt for foranalysen.

Tredje valg: En foranalyse til at skabe overblik over anbefalinger og temaer

En foranalyse, som sammenholder 2014 og 2018

Det tredje metodiske valg har været, at der forud for rapportens hovedanalyse (dokumentanalysen og interviewundersøgelsen) skulle udarbejdes en foranalyse, som havde til formål at sammenholde de i alt ca. 123 anbefalinger, der indgår i de dokumenter (national strategi fra 2014 og status evalueringen fra 2018), som evalueringen beror på.

Fjerde valg: Systematik til at skabe overblik og relevans af evalueringstemaer

Systematisering af analysen gennem tre evalueringstemaer

Det fjerde metodiske valg har været at opstille tre evalueringstemaer med henblik på at systematisere analysen og sikre anvendeligheden af den analyserede data:

- › **Implementering** – dvs. spørgsmålet om og i givet fald hvordan en given anbefaling er implementeret.



- › **Virkning** – dvs. spørgsmålet om og i givet fald hvilken (forventet) positiv virkning, anbefalingen har haft for mennesker med en sjælden sygdom.
- › **Relevans** – dvs. spørgsmålet om anbefalingen fortsat er den relevante måde at håndtere den pågældende udfordring.

Intentionen med disse tre evalueringskriterier har været at supplere en simpel vurdering af, om anbefalingen er implementeret med dels en vurdering af, hvad dette har betydet for mennesker med sjældne sygdomme, dels om dette vurderes som et relevant tema i den videre udvikling af indsatsen på området.

Disse fire metodiske valg betyder, at evalueringens temaer er udvalgt ud fra en foranalyse, der identificerer anbefalinger og temaer for evalueringen. Vurderingen af disse temaer og anbefalinger er sket på baggrunden af dels en dokumentgennemgang, dels af en omfattende interviewundersøgelse, som begge er beskrevet nedenfor. Fremgangsmåden for foranalysen er beskrevet i bilag 3, "Evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme: Foranalyse. Sammenligning af anbefalinger fra 2014 og 2018."

Fremgangsmetode for dokumentanalyse

Som led i dataindsamlingen er en række relevante dokumenter analyseret. Formålet med dokumentanalysen er dels at sikre, at øvrige relevante undersøgelser, herunder kvantitative opgørelser, inddrages samt at understøtte data fra de kvalitative interviews.

Terminologi og inddragelse af dokumenter fra ekspertmiljøer

I udvælgelsen af dokumenter blev der taget udgangspunkt i viden fra ekspertmiljøer på området suppleret af en research. I dataindsamlingen blev "sjældne sygdomme" brugt som paraplybegreb, idet anbefalingerne i strategien fra 2014 anvender denne terminologi som samlet betegnelse. Udvalget har især lagt vægt på litteratur med organisatoriske fokus, ligesom det blev vægtet at fremsøge nyeste viden og med fokus på det danske sundhedsvæsen.

Tilgangen har primært bestået af at fremsøge publikationer på relevante organisationer og andre centrale aktørers hjemmesider. Derudover er der foretaget en gennemgang af referencelisterne og øvrige henvisninger i enkelte dokumenter for at opnå indsigt i aktuel viden på området. Ligeledes har dokumentanalysen inddraget de løbende statusnotater fra følgegruppens arbejde. De udvalgte dokumenter fremgår af litteraturlisten i bilag 2.

Dokumenterne er blevet gennemgået med udgangspunkt i de otte evalueringstemaer med henblik på at kategorisere hvert dokumentets bidrag til evalueringen af de 28 anbefalinger.

Dokumentanalysens bidrag til evalueringen

Dokumentanalysen har bidraget til evalueringen med både nyeste viden samt mere kvantitative eksempler på forskellige aktørers viden og erfaringer om arbejdet med sjældne sygdomme. Dermed giver dokumentanalysen en indsigt i udviklingen på området, som interviewene ikke nødvendigvis indfanger.

Metode for udvælgelse, gennemførelse og bearbejdning af interviewene

Som en del af den kvalitative dataindsamling er der foretaget en række interviews med relevante aktører på området for sjældne sygdomme for at afsøge erfaringer med og viden om implementeringsgraden af anbefalingerne. Der blev i alt afviklet 30 individuelle interviews samt fire fokusgruppeinterviews.



Bred repræsentation af centrale aktører

Udvælgelse af informanter

I udvælgelsen af informanter er der blevet tilstræbt en bred repræsentation af centrale aktører, som i deres daglige virke er i berøring med indsatser med relevans for strategien. Informanterne er blevet identificeret ud fra kriterier om en bred repræsentation af organisationer, herunder også niveauer, samt funktioner og uddannelsesmæssig baggrund.

Indledningsvist er der blevet identificeret en række centrale områder, der var væsentlige at få repræsenteret (centre og øvrige regionale aktører, kommunale aktører samt aktører ansvarlige for funktioner såsom RAREDIS, Lægevidenskabelige Selskaber samt styrelser).

I takt med analysen skred frem, er der løbende blevet identificeret yderligere perspektiver, som har været væsentlige at få dækket, herunder bl.a. regionale forskelle, nyere institutioner som Medicinrådet m.m. Sidstnævnte kategori af informanter er ofte blevet identificeret gennem en "sneboldeffekt", efterhånden som dataindsamling har tydeliggjort, hvem det var relevant at tale med. Informanterne i analysen repræsenterer således:

- › **Det regionale sundhedsvæsen**, herunder både Centrene for Sjældne Sygdomme, afdelinger for sundhedsplanlægning, afdelinger på regionsspecialiseret og højt specialiseret niveau samt repræsentanter for hovedfunktionsniveauerne.
- › **Det kommunale sundhedsvæsen**, herunder myndighedsfunktioner og rehabiliterende tilbud i to kommuner, udvalgt for at sikre variation i størrelse og regionstilhørsforhold, samt praksiskonsulenter.
- › **Understøttende aktører samt relevante institutioner**, herunder repræsentanter for RAREDIS, patientforeninger, lægefaglige selskaber, styrelser og medicinrådet.

Gennemførelse af interviews

Interviewguide med fokus på de otte evaluerings-temaer samt evalueringskriterierne

De 30 individuelle interviews blev gennemført som semistrukturerede interviews, hvor interviewer undervejs støttede sig til en guide baseret på de otte valgte temaer. For hver af temaerne, som var relevante for informanten, omhandlede interviewet informantens vurdering af tre evalueringskriterier vedr. implementering, virkning og relevans.

De individuelle interviews foregik online eller telefonisk og havde en varighed på en time, mens fokusgruppeinterviewene tog ca. 2 timer med deltagelse af 4-8 informanter og foregik hovedsageligt fysisk. Samtlige interviews blev afholdt af konsulenter med mange års erfaring i interviews. Denne erfaring gjorde det muligt for interviewerne at navigere i de mange temaer, således at tiden og interviewet blev tilpasset den enkelte informant. Ved brug af det semistrukturerede design var det også muligt at følge informantens veje og derved besvarelse af de spørgsmål og temaer, som vedkommende havde størst berøring med.

Bearbejdning af interviewdata

Databehandling efter foranalyserens temaer

Interviewnoterne er blevet systematisk registreret digitalt og inddelt efter evalueringstemaerne. Hermed har data kunnet udtrækkes fordelt på temaer og funktioner, hvilket har sikret et bredt og repræsentativt fundament for vurderingen af evalueringskriterierne. Denne systematik har tilmed muliggjort, at det løbende i processen kunne sikres, at ingen temaer ville fremstå mangelfulde i analysen. I bearbejdningen af data er der sikret anonymitet af informanterne, hvorfor også direkte citater er udeladt.



Et bredt datagrundlag skaber indsigt i nuancerne af strategiens virke

Vurdering af interviewenes bidrag til evalueringen






















Bredden af informanter vurderes som en styrke for analysens dækning af strategiens komplekse opgavefelt, samtidigt med, at de identificerede mønstre på tværs af organisationer, niveauer og funktioner af flere omgange er blevet gentaget, hvorfor data slutteligt vurderes at være mættet. Vi er dog bevidste om, at der på trods af et stort antal såvel kommuner som afdelinger på hovedfunktionsniveau er interviewet få af disse. Deres vurderinger er derfor blevet valideret fra andre fronter også.


































Således er der gennem individuelle interviews opnået en grundig indsigt i nuancerne omkring strategiens implementering. Derfor har de kvalitative bidrag fra både individuelle- og fokusgruppeinterviews haft væsentlig betydning for rapportens dybde og kvalitet.































Bilag

Bilag 1: Oversigt over rapportens vurderinger

Bilaget viser er en samlet oversigt over rapportens vurderinger. Således præsenteres den samlede vurdering af anbefalingerne fra hvert af de 8 temaer, som er blevet præsenteret i rapporten. Grundlaget for de enkelte vurderinger findes i de relevante kapitler. For nærmere beskrivelse af evalueringsperspektiverne og ikonerne i illustrationerne henvises til afsnittet vedr. evalueringens formål og fremgangsmåde på side 6.

Oversigt over rapportens vurderinger	Marselisborgs vurdering:		
	Imple- mentering	Virkning	Relevans
Tema 1: Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen			
Anbefaling 2 om centrenes sammenhæng til specialevejledningerne.			
Anbefaling 3 om udformning af visitationsretningslinjer for centrene især for unge og voksne patienter.			
Anbefaling 4 om samarbejde mellem kliniske genetiske afdelinger, CSS og pædiatriske afdelinger i regionalt regi.			
Anbefaling 5 om at foretage udredning og diagnostisk med bedst egnede metoder af fagpersoner med klinisk genetisk specialviden.			
Anbefaling 6 bedre sammenhæng i forløb ved overgang fra barn til voksen samt tilstrækkelig støtte hertil.			
Anbefaling 7 om let adgang til viden fra CSS og VISO.			
Anbefaling 8 om kommunerne sikrer helhedsorienterede og sammenhængende borgerforløb.			

Tema 2: Sektorovergange, samarbejde og koordination			
Anbefaling 9 om centrenes arbejde med at styrke forløbskoordination.			
Anbefaling 10 om gensidig adgang til relevant patientinformation mellem kommuner og centrene.			
Anbefaling 11 om etablering af forpligtende samarbejde gennem fx sundhedsaftaler mellem kommuner og regioner.			
Anbefaling 12 om Socialstyrelsens indsamling og formidling af viden.			
Tema 3: Patientuddannelse, mestring og empowerment			
Anbefaling 13 om udvikling af patientuddannelser og projekter om at afprøve eksisterende modeller.			
Anbefaling 14 om at patientorganisationer udarbejder og opdaterer informationsmateriale.			
Anbefaling 15 om at rådgivningstilbud til fremme af empowerment skal være et tilbud.			
Tema 4: Internationalt samarbejde			
Anbefaling 16 om regionernes opbygning af et nationalt samarbejde mhp. dansk deltagelse i internationalt samarbejde.			
Anbefaling 17 om regionale netværk, der understøtter koordinering af regionernes deltagelse i internationalt samarbejde.			
Anbefaling 18 om Sundhedsstyrelsens understøttelse af det internationale samarbejde.			
Tema 5: Uddannelse og kompetencer			
Anbefaling 19 om styrkelse af undervisningsindsatsen for læger.			

Anbefaling 20 om udformning af relevant ekspertuddannelse i sjældne sygdomme.			
Anbefaling 21 om forankring og udbygning af diagnosebeskrivelser i Lægehåndbogen.			
Anbefaling 22 om styrkelse af kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale.			
Tema 6: Registrering, dokumentation og viden			
Anbefaling 23 om RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis, anvendelse af databaser og forskning			
Tema 7: Tilgængelighed af ny behandling			
Anbefaling om adgang til og forskning i Orphan Medicin Products (OMP)			
Anbefaling om understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling			
Anbefaling om mulighed for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet			
Tema 8: Implementering			
Anbefaling 1 om årlige statusmøder for at følge implementeringen.			
Anbefaling om den institutionelle inddragelse af patientforeninger.			
Anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger.			

Bilag 2: Anvendt litteratur

1. Folketinget, 2020. Forhandling d. 24-01-2020. *F 27 Om vurdering af ny medicin til sjældne sygdomme*. <https://www.ft.dk/samling/20191/forespoergsel/F27/BEH1-53/forhandling.htm>
2. Følgegruppetatus, 2022.
 - a. Center for Sjældne Sygdomme Århus Universitetshospital og Region Midt
 - b. Center for Sjældne Rigshospitalet og Region Hovedstaden
 - c. Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
 - d. Kommunernes Landsforening
 - e. Lægehåndbogen
 - f. Region Nordjylland
 - g. Region Syd
 - h. Sjældne Diagnoser
 - i. Socialstyrelsen
3. Marselisborg Consulting, 2021. *Evaluering af Helpline 2020*.
4. Medicinrådet, 2022. *Medicinrådets årsberetning 2021*.
5. Molecule Consultancy, 2021. *Opsamlingsnotat: Rundbordsdrøftelse om nye avancerede terapier i Danmark*.
6. Nationalt Genom Center, 2022. *Anbefalinger for patientgruppen børn og voksne med sjældne sygdomme*.
7. Rambøll Management Consulting, 2021. *Bedre koordination i indsatserne til børn og unge med handicap og deres familier*.
8. Rambøll Management Consulting og Socialstyrelsen, 2021. *Én familie, én indgang*.
9. RAREDIS, 2021. *RAREDIS Årsrapport 2020*.
10. Regeringen m.fl., 2022. Aftaletekst d. 07-06-2022. *Aftale om rammerne for en helhedsorienteret indsats for borgere med komplekse problemer*. <https://sm.dk/Media/637901993986563218/Aftaletekst%20HOI.pdf>
11. Regeringen og KL, 2021. Aftale d. 08-06-2021. *Aftale om kommunernes økonomi for 2022*. <https://fm.dk/media/24833/aftale-om-kommunernes-oekonomi-for-2022.pdf>
12. Rehabiliteringsforum Danmark, 2022. *Hvidbog om rehabilitering*.
13. VIVE, 2021. *Avancerede terapier (ATMP) – En kortlægning af potentialer og udfordringer ved introduktion af nye behandlingsmuligheder i Danmark*.
14. Sjældne Diagnoser, 2015. *Støtte og rådgivning i hverdagen*.

15. Sjældne Diagnoser, 2018. *Kortlægning af udbuddet af: Patientuddannelse og mestringsstøtte*
16. Sjældne Diagnoser, 2021. *Årsrapport Sjældne Diagnosers Helpline 2020/2021.*
17. Socialstyrelsen, 2019. *Forløbsbeskrivelse Børn og Unge med Sjældne Handicap.*
18. Sundheds- og Ældreministeriet 2019. Dok. nr. 707829 d. 24-01-2019. *Styrket indsats i forhold sjældne sygdomme, herunder cystisk fibrose.* <https://sum.dk/Media/9/2/Udmoentning-af-midler-til-sjaeldne-sygdomme-og-cystisk-fibrore.pdf>
19. Sundhedsstyrelsen, 2015. *Specialeplanlægning: Begreber, principper og krav.*
20. Sundhedsstyrelsen, 2017. Spørgsmål 573 d. 17-03-2017. *Vedr. Sundhedsstyrelsens bidrag til besvarelse af SUU alm. del - spm. 573 om sjældne sygdomme i specialeplanlægning.* <https://www.ft.dk/samling/20161/alm-del/suu/spm/573/svar/1391390/1735136.pdf>
21. Sundhedsstyrelsen Videncenter for Værdig Ældrepleje, 2022. *Kommunernes erfaringer med værdighedspolitikker.*
22. Sundhedsstyrelsen, forventet 2023. *Generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme.*
23. Thomsen, Mark, 2021. *Kvalitativ analyse af artikler i Lægehåndbogen om Sjældne Sygdomme.*

Bilag 3: Foranalyse: Sammenligning af anbefalinger fra 2014 og 2018

Intentionen med omkategoriseringen var at sikre anvendelighed af strategien

Intentionen med at udarbejde 2018 statusevalueringen, samt som led heri at omkategorisere de ca. 100 anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014, var at gøre anbefalingerne mere anvendelsesorienterede, tidssvarende og implementerbare. Dette blev gjort ved at tydeliggøre aktører og konkrete handlinger i anbefalingerne.

Nærværende foranalyse analyserer forskelle mellem anbefalingerne i statusevalueringen fra 2018 og anbefalingerne fra den nationale strategi fra 2014. Således sammenholdes de ca. 100 anbefalinger fra strategien 2014 med de 23 anbefalinger fra 2018.

Udgangspunktet var at kvalificere bilag 1 i statusevalueringen fra 2018, hvor kategoriseringen udspringer fra ⁷. Bilag 1 består af en kategorisering af (dele af) anbefalingerne fra 2014 og på denne baggrund er der foretaget tre typer af kvalificeringer:

Kvalificeringer i forhold til anbefalinger i statusevalueringen fra 2018

- › Indplacering af de 15 anbefalinger, der på bilag 1 i statusevalueringen fra 2018 er kategoriseret som "øvrige anbefalinger" og dermed forventeligt ikke direkte er indarbejdet i de 23 anbefalinger fra 2018.
- › Identifikation af ni anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014, som var udeladt af bilag 1 i statusevalueringen fra 2018.
- › Sproglig præcisering og rekonstruktion af 2 anbefalinger, der var delvist udeladt.

Fremgangsmetode for foranalysen

Med statusevalueringen fra 2018 blev de ca. 100 anbefalinger fordelt på 13 temaer fra 2014 omformet til 23 anbefalinger fordelt på seks temaer. For at sammenholde disse to dokumenter har nærværende analyse sammenholdt tre forskellige dele:

- › "Sammenfatning og anbefalinger" i statusevalueringen fra 2018, side 4-15
- › "Bilag 1: National strategi 2014 – anbefalinger inddelt efter temaer" fra statusevalueringen fra 2018
- › "Sammenfatning" i national strategi fra 2014 side 9-23.

Foranalysens formål

Udgangspunktet for denne foranalyse var systematisk at afdække, hvorvidt de 23 anbefalinger fra statusevalueringen fra 2018 dækker de anbefalinger, der blev formuleret med strategien fra 2014. På den baggrund er der foretaget fire trin i kvalificeringen af anbefalingerne, som uddybes nedenfor.

⁷ Dette datamateriale bærer præg af mangel på fuldstændig konsistens, som dog vurderes at have begrænset betydning. For gennemsigtighedens skyld bør følgende tre forhold præciseres: For det første er det valgt, at temaernes overskrift og rækkefølge følger statusevalueringen (2018) s indholdsfortegnelse. Denne er dog ikke i overensstemmelse med samme rapport's bilag 1's navngivning og rækkefølge af temaerne. For det andet er det valgt, at grundlaget for analysen er de anbefalinger, der er nævnt i sammenfatningen fra 2014. I selve indholdsafsnittene fra 2014 er der enkelte ændringer i forhold til sammenfatningens indhold, som dog vurderes at være uden betydning. For det tredje bemærkes det, at bilag 1 fra statusevalueringen fra 2018 alene indeholder 89 forskellige anbefalinger, selvom der kan tælles 90. En af disse er dog meget meningsgivende delt mellem to, mens en anden er gentaget under samme tema, så foranalysen bygger således en gengivelse af 89 anbefalinger på bilag 1 i statusevalueringen fra 2018, suppleret af de anbefalinger, der var udeladt.

<p>9 anbefalinger fra 2014 udeladt af statusevalueringen fra 2018</p>	<p>Trin 1: Tilføjelse af de ni anbefalinger, der var udeladt fra national strategi fra 2014</p> <p>Analysen har identificeret ni anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014, der var udeladt i statusevalueringen fra 2018. Disse anbefalinger blev fremhævet i foranalysen og inddraget i det videre arbejde, jf. nedenfor.</p>
<p>15 øvrige anbefalinger sorteret tematisk</p>	<p>Trin 2: Indplacering af de 15 øvrige anbefalinger, som ikke tidligere blev kategoriseret</p> <p>Kategorien "øvrige anbefalinger" i bilag 1 fra statusevalueringen 2018 indeholder 15 anbefalinger, som i nærværende rapport blev kategoriseret i et af de otte temaer, som fremgår af dette bilag. Enkelte anbefalinger er på baggrund af foranalysen også blevet re-kategoriseret efter relevans - nogle placeret under to temaer og andre helt flyttet.</p>
<p>Rekonstruktion af udvalgte anbefalinger</p>	<p>Trin 3: Rekonstruktion af to anbefalinger – markeret med fodnoter</p> <p>I foranalysen blev to anbefalinger rekonstrueret, da væsentlige dele var udeladt i statusevalueringen fra 2018. Det drejer sig om en anbefaling om forskning, hvoraf alene et ud af fire emner var nævnt, og samtidigt taget ud af den relevante sammenhæng. En anden rekonstrueret anbefaling uddyber relevante internationale fora, Danmark bør deltage i.</p>
<p>Udvidelse af temaer</p>	<p>Trin 4: Konstruktion af to nye temaer</p> <p>I foranalysen tog kategoriseringen af anbefalingerne udgangspunkt i temaerne i bilag 1 fra statusevalueringen fra 2018. I forbindelse med gennemførelse af foranalysen blev de seks temaer udvidet med to nye temaer, da kategoriseringen fra 2018 blev vurderet som mangelfuld i forhold til at dække anbefalingerne fra 2014. De nye temaer er beskrevet som tema 7 om "Tilgængelighed af behandling" og tema 8 om "Implementering".</p>
<p>Et sammenligningsgrundlag for 2014 og 2018</p>	<p>Vurdering af foranalysens bidrag til evalueringen</p> <p>På baggrund af ovenstående udgør foranalysen Marselisborgs bedste bud på en sammenligning af anbefalingerne mellem den nationale strategi 2014 og statusevalueringen fra 2018. Med foranalysen er det tilstræbt, på trods af inkonsistens mellem anbefalinger fra 2014 og 2018, at skabe det bedst mulige overblik over udviklingen af strategiens indhold, samt identificere opmærksomhedspunkter for den videre evaluering af strategiens implementering, virkning og relevans.</p>
<p>Flere anbefalinger er dækket, men...</p>	<p>Indholdsmæssig betydning af ændringer fra 2014 til 2018</p> <p>I analysen af ændringerne i anbefalingerne fra 2014 til 2018 er det vurderet, om anbefalingerne fra statusevalueringen fra 2018 vurderes dækkende for de anbefalinger fra 2014, der hører under det relevante tema, dvs. om formuleringerne fra 2018 indholdsmæssigt berører samme emner evt. med en tidssvarende opdatering. Resultatet af analysen for de enkelte temaer er sammenfattet nedenfor.</p> <p>Tema 1: Sjældne patienter i sygehusvæsenet og kommunen</p> <p>Dette tema berører indsatsen bredt både på regionalt og kommunalt niveau, herunder også centrenes centrale placering i samarbejdet samt i forløbene. En række anbefalinger fra 2014</p>

vurderes i store træk dækket ind af statusvurderingen fra 2018. Enkelte anbefalinger fra 2018 under dette tema dækker dog ikke helt de tidligere anbefalinger:

Diagnostik på højeste niveau mangler mekanisme for genvurdering

- › Anbefalingerne omkring diagnostikken (4 og 5) er ændret indholdsmæssigt, da genetikens muligheder har udviklet sig væsentligt, men intentionen bag de fleste anbefalinger fra 2014 vurderes dækket. Dog nævnes i 2014 en mekanisme for, at der bør tilbydes udredning med passende mellemrum for de patienter uden endelig forklaring af deres sygdom. Denne indgår ikke i 2018 på trods af, den fortsat vurderes relevant selv (eller måske i endnu højere grad) med de løbende nye muligheder, som genetikken giver.

Bedre overgange men med en mere upræcis faglig målgruppe

- › Anbefalingen omkring at skabe bedre overgange fra barn til voksen (anbefaling 6) vurderes i sin formulering som en tidssvarende opdatering i 2018, men målgruppen for støttefunktionerne er mindre eksplicit på forskellige faggrupper.
- › I forhold til anbefalinger til kommunerne omkring visitation og patientforløb (anbefaling 8a-d) vurderes anbefalingerne kun i nogen grad dækket, da det med formuleringerne fra 2018 er blevet mindre forpligtende for kommunernes at søge viden om de sjældne sygdomme, ligesom der er sket et sprogligt skred fra at tale om familier og raske søskende i 2014 til at anvende begrebet "borgerforløb" i 2018.

Mindsket forpligtelse for kommunerne

Tema 2: Sektorovergange, samarbejde og koordination

Rehabilitering og den kommunale indsats er mindre præcist beskrevet

Anbefalingerne indenfor dette tema omhandler samarbejde på tværs af sektorovergange. En række anbefalinger fra statusvurderingen fra 2018 dækker tilsvarende anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014. Analysen viser dog, at der ved anbefalingen omkring regioner og kommuners samarbejde omkring de sjældne sygdomme (anbefaling 11) er sket en ændring i beskrivelserne af, hvad kommunerne har af forpligtelser. I flere af anbefalingerne fra 2014 lægges vægt på opgaven med rehabilitering (som i høj grad er en kommunal opgave), mens dette er nedtonet i statusvurderingen fra 2018.

Tema 3: Patientuddannelse, mestring og empowerment

Anbefalingerne fra 2018 dækker i høj grad formuleringer om patientuddannelser

Dette tema vedrører arbejdet med patientuddannelser, og de tre anbefalinger fra 2018 vurderes i høj grad dækkende for de formuleringerne fra 2014. Selvom formuleringerne omkring rådgivningstilbud (anbefaling 15) i overvejende grad er dækket ind, er der dog i formuleringerne fra 2014 en tydeligere præcisering af målgrupperne, herunder eksplicit nævnelser af Sjældne-netværket og behovet herfor.

Tema 4: Internationalt samarbejde

Anbefalingerne skønnes som en tidssvarende opdatering, dog uden tilsvarende fokus på medicin og behandling.

Dette tema vedrører det internationale samarbejde, hvor der i perioden 2014 til 2018 er sket en omfattende udvikling, hvorfor den direkte sammenligning mellem anbefalingerne i højere grad bygger på et skøn. Intentionerne bag anbefalingerne omkring dansk deltagelse i European Reference Network og Orphanet, herunder regioners og Sundhedsstyrelsens støtte til dette arbejde, skønnes som en relevant videreudvikling og præcisering af anbefalingerne fra 2014. Anbefalingerne fra 2014, der omhandler dansk deltagelse i europæisk samarbejde om forskning i medicin og behandling, vurderes ikke som dækket af formuleringerne fra 2018. Disse er inddraget i tema 7 om tilgængelighed af behandling.

Tema 5: Uddannelse og kompetencer

Dette tema fokuserer på uddannelse og kompetencer hos såvel læger som øvrigt sundhedspersonale. For flere af anbefalingerne er der i formuleringerne sket en række ændringer fra 2014 til 2018.

Præcisering af uddannelsesbehov hos speciallæger, men hvad med andre målgrupper?

Det er med anbefaling 19 tydeliggjort, at undervisning målrettet læger placeres på speciallægeuddannelsen og ikke, som i anbefalingerne fra 2014, på lægestudiet og andre sundhedsfaglige uddannelser. Ligeledes er de lægevidenskabelige selskabers rolle præciseret til at omhandle uddannelser. Dette er således mere afgrænset end formuleringen i 2014, hvor forpligtelsen også omhandlede ”kvalitetsudvikling, forskning mm.” Dette tolkes som en ”modning” af viden om, hvor indsatsen placeres bedst, men også en indsnævring.

Målgrupperne, der skal inddrages, er mindre præcise omkring såvel uddannelse som i andre temaer.

Anbefaling 22 omkring nødvendige kompetencer hos øvrigt sundhedspersonale vurderes at dække flere anbefalinger fra 2014 med fokus på uddannelsesindsatser på såvel det regionale som det kommunale område. Det er i statusvurderingen fra 2018 ikke præciseret, hvad der menes med øvrigt sundhedspersonale, hvorfor denne fremstår mere generel end anbefalingerne fra 2014 og dermed sværere at følge op på. Denne mindskede præcision omkring målgrupperne ses også som en generel opmærksomhed i andre temaer. Eksempelvis fremstår anbefaling 6 (om sammenhæng i forløbene under tema 1) og anbefaling 12 (om formidling af viden til målgrupper under tema 2) som mindre eksplicitte end formuleringerne fra 2014 i at tydeliggøre faggrupper for både indsats og viden.

Tema 6: Registrering, dokumentation og viden

Anbefalinger fra 2014 er i høj grad dækket med undtagelse af anbefalinger til forskningsindsats på området

Dette tema samler 17 anbefalinger fra 2014 til én samlet anbefaling med fire temaer; at udbygge RAREDIS-databasen, ensartet registreringspraksis og kortlægning af registre samt forskning. For de tre førstnævnte temaer vurderes anbefalingerne som dækkende.

Anbefalingerne fra 2014 omkring forskningen er væsentligt mere eksplicit på temaer såsom rehabilitering, på behovet for ph.d.er på området og de lægevidenskabelige selskabers rolle. Dette vurderes i mindre grad dækket af formuleringen fra 2018 om, at regionerne og centrene ”d) styrker forskning, der omfatter patientforløb både i og uden for sygehus”.

Tema 7: Tilgængelighed af behandling

Tilgængelighed af medicin og behandling fremgår i flere anbefalinger fra 2014, men ikke fra 2018

Dette tema indgår ikke i statusvurderingen fra 2018, men er etableret på baggrund af denne foranalyse. Foranalysen viser, at anbefalinger fra 2014 om tilgængeligheden af medicin, eksperimentel behandling og behandling i udlandet ikke er eksplicit nævnt i de 23 anbefalinger i statusvurderingen fra 2018. Evalueringen fokuserer således også på:

- › Anbefaling om adgang til og forskning i Orphan Medicinal Products (OMP)
- › Anbefaling om understøttelse af deltagelse i forsøgsvis eksperimentel behandling
- › Anbefaling om mulighed for henvisning til forskningsmæssig behandling i udlandet

Tema 8: Implementering

National strategi fra 2014 indeholder flere anbefalinger omkring fokus i implementeringen

Dette tema indgår ikke direkte som tema i statusevalueringen fra 2018, men omhandler aktiviteter til at fastholde implementeringsprocessen af strategien. En anbefaling fra 2018 (nr. 1) fremgår dog af de i alt 23 anbefalinger fra statusevalueringen fra 2018. Imidlertid har foranalysen vist, at andre anbefalinger med relevans for implementeringen ikke er inddraget i statusevalueringen fra 2018, hvorfor de er samlet her.

- › Anbefaling 1 om årlige statusmøder for at følge implementeringen
- › Anbefalinger om den institutionelle inddragelse af patientforeninger
- › Anbefaling om inddragelse af EUROPLANs forslag og anbefalinger

Samlet vurdering af foranalysen betydning

Med foranalysen er det blevet tydeligt, at der med overgangen fra 98 anbefalinger 2014 til 23 anbefalinger i 2018 er sket præciseringer og tidssvarende opdateringer, ligesom antallet og kategoriseringen af anbefalinger fremstår mere overskuelig og anvendelsesfokuseret.

Foranalysen har dog også vist, at der fra bilag 1 i statusevalueringen fra 2018 til den faktiske formulering i den nationale strategi fra 2014 er udeladt ni anbefalinger. To er delvis udeladt og 15 anbefalinger er placeret under "øvrige anbefalinger" og således udenfor temaerne. Dette efterlader en usikkerhed i forhold til det grundlag, som oversættelsen af anbefalinger fra den nationale strategi fra 2014 til statusevalueringen fra 2018, er sket på.