

## Indenrigs- og Sundhedsministeriet

Dato: 30. juni 2005  
Kontor: 2.s.kt.  
J.nr.: 2005-1209-44  
Sagsbeh.: tfp  
Fil-navn: Dokument 1

### **Besvarelse af spørgsmål nr. 139 (Alm. del), som Folketingets Sundhedsudvalg har stillet til indenrigs- og sundhedsministeren den 17. juni 2005**

#### **Spørgsmål 139:**

"Ministeren bedes kommentere vedlagte artikel fra Politiken den 14. juni 2005 "Uden diagnose: Syge får forkert - og sen - besked" herunder forslaget om et landsdækkende ekspertpanel."

#### **Svar:**

Artiklen omhandler problemer i relation til diagnostik af sjældne sygdomme. Der omtales i artiklen en endnu ikke offentliggjort undersøgelse fra Eurodis, der er den europæiske patientorganisation for sjældne sygdomme. Undersøgelsen skulle bl.a. vise, at halvdelen af danskere med sjældne sygdomme får en fejldiagnose.

Endvidere omtales en undersøgelse, som den danske paraplyorganisation for sjældne sygdomme har foretaget, der skulle vise, at hver anden patient må vente et år på at få fastlagt en diagnose.

Derudover fremsættes i artiklen en række forskellige synspunkter, herunder forslag om nedsættelse af et landsdækkende ekspertpanel til vurdering af patientsager, hvor der ikke kan stilles en diagnose inden for seks måneder.

Det er korrekt, at det i mange tilfælde er vanskeligt at diagnosticere patienter med sjældne lidelser, og det kræver ofte et længere udredningsforløb, før man sporer sig ind på, hvilken sygdom der er tale om, og diagnosen derefter kan stilles. Jeg er helt enig i, at patienter med sjældne lidelser ikke bør vente længere end nødvendigt på de forskellige undersøgelser i udredningsforløbet.

Med kommunalreformen samler vi ansvaret for det behandlede og specialiserende sundhedsvæsen i fem stærke regioner. Ved at samle opgaverne mere entydigt er der skabt langt bedre forudsætninger for at udnytte fordelene ved specialisering – som det er tilfældet på fx kræftområdet – og dermed øge kvaliteten. Med det nye regionale sundhedsvæsen mener jeg også, der er bedre muligheder for at tilrettelægge indsatsen mod de sjældne lidelser.

Jeg kan oplyse, at Sundhedsstyrelsen i redegørelsen fra 2001 om "Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet" præsenterede en plan for tilrettelæggelse af indsatsen på området, herun-

der en række anbefalinger om forbedring af tilbudene til patienter med sjældne sygdomme og handicap. Ifølge Sundhedsstyrelsen er disse anbefalinger stadigvæk gældende, og der arbejdes på implementeringen heraf. Der er i den forbindelse oprettet to højt specialiserede landsdelscentre vedrørende sjældne sygdomme på hhv. Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Jeg kan forstå på Sundhedsstyrelsen, at der siden 1990 kan konstateres kortere ventetid for diagnosticering af sjældne sygdomme. Det tilskrives effekten af, at Sundhedsstyrelsen i vejledningen om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner har præciseret, hvilke tilstande der bør henvises til landsdelsniveau. Sundhedsstyrelsen peger endvidere på, at der på en række felter er fremkommet bedre faglige diagnostiske muligheder.

Vedrørende den endnu ikke offentliggjorte undersøgelse fra Eurodis har Sundhedsstyrelsen oplyst, at undersøgelsens resultater kort blev præsenteret på Eurodis-konferencen i Luxembourg d. 21.-22. juni 2005, hvor Sundhedsstyrelsen deltog. Styrelsen har ikke på grundlag heraf haft mulighed for at vurdere undersøgelsens betydning for danske forhold.

Sundhedsstyrelsen kan ikke anbefale, at der oprettes et centralt landsdækkende ekspertpanel for sjældne sygdomme. Ved de sjældne sygdomme, hvor man står med en uafklaret diagnose og ofte langvarige patientforløb, vil en trinvis diagnosticeringsproces med inddragelse af en række forskellige specialer være hensigtsmæssig og nødvendig. I sådan en situation er det ifølge Sundhedsstyrelsen afgørende med en velfungerende samarbejdsstruktur mellem basisniveau og lands- og landsdelsniveauet og vejledende referenceprogrammer.

Behovet vedrørende de sjældne sygdomme adskiller sig derved fra fx kræftområdet, hvor man i dag har et centralt ekspertpanel. Ved kræft drejer det sig således normalt om veldiagnosticerede tilstande og patienterne vedrører et enkelt specialeområde. Det er derfor muligt at lade disse sager vurdere af to eksperter fra de højt specialiserede onkologiske landsdelscentre.

Jeg er derfor enig med Sundhedsstyrelsen i, at et centralt landsdækkende ekspertpanel ikke vil være velegnet på området for sjældne sygdomme.