

Folketinget  
Sundhedsudvalget  
Att. Liza Christensen  
Christiansborg  
1240 København

Frederiksholms Kanal 2, 3  
DK-1220 København K

Telefon 33 14 00 10  
Fax 33 14 55 09

mail@sjaldnediagnoser.dk  
www.sjaldnediagnoser.dk

Den 30. november 2005

Under protektion af  
H.K.H. Kronprinsesse Mary

Sjældne Diagnoser søger hermed foretræde for Folketingets Sundhedsudvalg vedr. diagnose og behandling af patienter med sjældne sygdomme i sundhedsvæsenet.

Der vedlægges et oplæg til foretrædet, som kort opidser problemstillingerne.

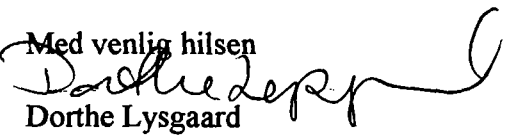
Derudover vedlægges 40 eksemplarer af organisationens profilfolder, som kort fortæller, hvem vi er.

Sjældne Diagnoser ønsker at være repræsenteret ved

Torben Grønnebæk (Sjældne Diagnosers formand)  
Birte Holm (Sjældne Diagnosers næstformand)  
Dorthe Lysgaard (Sjældne Diagnosers direktør)

Undertegnede bedes venligst kontaktet på telefon 33 14 00 10 vedrørende foretrædet.

Med venlig hilsen

  
Dorthe Lysgaard

**Sjældne Diagnoser er en sammenslutning af 33 foreninger for familier med sjældne sygdomme og handicap  
Vi arbejder for at forbedre vilkårene for de sjældne sygdomsgrupper**

Alfa-1-foreningen • Angelmanforeningen i Danmark • Crouzonforeningen i Danmark • Danmarks Apertforening • Danmarks Bløderforening • Dansk Forening for Albinisme • Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen • Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta • Dansk Forening for Tuberos Sclerose • Dansk Spielmeier-Vogt Forening • Dansk Tourette Forening • Ehlers-Danlos foreningen i Danmark • Foreningen for Möbiussyndrom i Danmark • Foreningen for Von Hippel Lindau patienter og pårørende • Galaktosæmiforeningen i Danmark • Gaucher Foreningen i Danmark • Handicappede Børn Uden Diagnose (HBUD) • Immun Defekt Foreningen • Landsforeningen for arm- og bendefekte • Landsforeningen for Marfan Syndrom • Landsforeningen for medfødt blæreektopi • Landsforeningen for Prader Willi Syndrom • Landsforeningen for Sotos Syndrom • Landsforeningen for Væksthæmmede • Landsforeningen mod Huntingtons Chorea • Landsforeningen Rett Syndrom • Landsforeningen til Bekæmpelse af Cystisk Fibrose • Mitokondrie-foreningen i Danmark • Polycytæmi Foreningen i Danmark • Porfyriforeningen Danmark • Rygmarvsbrokforeningen af 1988 • WilsonPatientforeningen • UniqueDanmark

**Sjældne Diagnoser ønsker foretræde for Folketingets Sundhedsudvalg med henblik på at belyse en række problemer vedrørende diagnosticering og behandling af sjældne sygdomme.**

**Baggrund**

I 2001 publicerede Sundhedsstyrelsen redegørelsen: *Sjældne Handicap: Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet*. Redegørelsen omhandler tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets tilbud til personer med sjældne sygdomme, som udover at være sjældne også kræver en særlig og velkoordineret indsats over en årrække.

Sjældne Diagnoser ønsker indledningsvis at understrege, at vi finder redegørelsens anbefalinger (side 28-30) gode og relevante og vi føler os overbevist om, at hvis anbefalingerne blev ført ud i livet, ville det betyde en meget stor forbedring for patienter med sjældne sygdomme. Der er to overordnede anbefalinger:

1. Oprettelse af to centre for sjældne sygdomme på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. Centrenes opgaver er at varetage de højt specialiserede elementer af diagnostik, behandling og kontrol samt koordinere de enkelte patientforløb herunder aftaler om kontrol og behandling med det decentrale sygehusvæsen. *Centrene er oprettet, men lever ikke op til anbefalingerne.*
2. Etablering af en følgegruppe i Sundhedsstyrelsens regi, der har til opgave at overvåge udviklingen og udbygningen på området og tage relevante opfølgende initiativer. *Dette er ikke sket. Sjældne Diagnoser ser dette, som en af hovedårsagerne til, at en lang række af de øvrige anbefalinger heller ikke er gennemført.*

Øvrige vigtige anbefalinger:

1. Redegørelsen indeholder referenceprogrammer for 11 sjældne sygdomme. Derudover anbefales det, at centrene udarbejder referenceprogrammer for resterende sjældne handicap. *Der er intet sket på dette område siden redegørelsen kom i 2001.*
2. Redegørelsen anbefaler udarbejdelse af individuelle behandlingsplaner. *Sjældne Diagnoser undersøgelse viser, at kun 27% har fået udarbejdet en individuel behandlingsplan.*
3. Registrering, overvågning og opfølgning. *Der foregår på nuværende tidspunkt ingen systematisk registrering indenfor de enkelte diagnoser.*
4. Forskning og udvikling *Der foregår forskning på enkelte områder, men naturligt begrænset af ressourceallokeringen.*
5. Aftaler mellem centerfunktionerne og de enkelte amter. *Der anbefales indgåelse af aftaler omkring varetagelsen af kontrol og behandling inden for de enkelte diagnoser mellem centrene og amterne. Sådanne aftaler eksisterer ikke.*

De to centre på Rigshospitalet og Skejby har begge to læger ansat samt henholdsvis en og to sygeplejersker. Centeret på Rigshospitalet skønner, at de "behandler" ca. 100 diagnoser.

Ved et møde mellem Sjældne Diagnoser og de to centres læger, gav lægerne udtryk for, at anbefalingerne i redegørelsen er for ambitiøse og at det ikke er realistisk, at centrene kan leve op til dem. Centeret på Rigshospitalet har valgt at prioritere at have så mange patienter som muligt på bekostning af de øvrige anbefalinger i redegørelsen.

### **Sjældne Diagnosers vurdering**

Sjældne Diagnoser ønsker at understrege:

- at vi grundlæggende finder redegørelsens anbefalinger gode
- at det er vores opfattelse, at den manglende opfyldelse af redegørelsens anbefalinger ikke skyldes, at redegørelsen er for ambitiøs men i stedet skyldes arbejdsvilkårene (dvs ressourcetildelingen, som ligger i hænderne på sygehusejerne, p.t. Århus Amt og HS ) samt organiseringen af arbejdet og arbejdsdelingen mellem det centrale og det decentrale niveau.

### **Sjældne Diagnosers anbefaling**

Sjældne Diagnoser mener, at Sundhedsstyrelsen bør nedsætte den i redegørelsen anbefalede følgegruppe, som bør foretage en evaluering af centrenes arbejde på grundlag af redegørelsens anbefalinger og gennemføre en evt. revision af redegørelsens anbefalinger.

DL/29.11.05