

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

I 2001 publicerede Sundhedsstyrelsen en række anbefalinger med hensyn til sygehusindsatsen overfor mennesker med sjældne sygdomme. Nu her 5 år efter, kan vi konstatere, at disse anbefalinger kun i begrænset omfang er ført ud i livet. Derfor ønsker Sjældne Diagnoser, at den **følgegruppe**, som er nævnt i anbefalingerne, men aldrig er blevet nedsat, NU NEDSÆTTES.

Vi vil nu gerne redegøre for situationen og hvorfor, det er vigtigt, at der tages et initiativ nu.

De sjældne sygdomme vi skal tale om i dag vedrører skønsmæssigt 20.000 – 30.000 patienter i Danmark fordelt på skønsmæssigt 300 – 500 forskellige diagnoser. Gruppen er meget forskelligartet, en stor del af gruppen er svære at diagnosticere og stiller krav om en betydelig indsats fra mange forskellige dele af sundhedsvæsenet og fra social- og uddannelsessektoren. Indsatsen er som regel livsvarig.

Kort fortalt beskriver rapporten en struktur og organisering af sygehusvæsenets indsats ift. sjældne sygdomme:

Anbefalingerne beskriver en struktur som samlet skulle give et væsentligt kvalitetsløft igennem både en central og en decentral indsats. I første omgang blev der etableret 2 centre for sjældne sygdomme på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. Centrene har koordinationsopgaven og skulle udarbejde forpligtende aftaler med amterne, forsknings- og registreringsopgaver samt faglig formidling og varetager de højtspecialiserede elementer af diagnostik, behandling og kontrol. Det decentrale sygehusvæsen skulle tage sig af de mere rutineprægede opgaver, koordinere opgaver i forhold til fysio/ergoterapeuter, tandlæger, talepædagoger og desuden til social- og uddannelsessektoren.

Grundlaget for indsatsen skulle være referenceprogrammer for de enkelte diagnoser/diagnosegrupper og individuelle behandlingsplaner.

Der er i anbefalingerne beskrevet referenceprogrammer for 11 diagnoser. Ambitionen var at redegørelsen skulle omfatte hele det sjældne område og at der skulle nedsættes en følgegruppe i Sundhedsstyrelsens regi, som havde til opgave at overvåge udviklingen og udbygningen på området og tage relevante opfølgende initiativer. Denne følgegruppe er ikke blevet nedsat.

Sjældne Diagnoser deltog selv i udvalgsarbejdet og vi finder redegørelsens anbefalinger 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.

Så langt så godt. Der er af mange forskellige grunde slet ikke sket så meget som vi havde håbet på. Centerfunktionerne er blevet etableret og den højt specialiserede diagnostik, behandling og kontrol for de 11 grupper fungerer så nogenlunde. Vi har i 2003 lavet en spørgeskemaundersøgelse blandt 900 patienter med en svarprocent på 71. Undersøgelsen viste, at de patienter som er tilknyttet de to centre oplever en langt større kvalitet i selve behandlingen end patienter, som ikke er tilknyttet centeret.

Undersøgelsen viser også at det ikke står så godt til med en del af de andre anbefalinger. Redegørelsen er så at sige forblevet på hylden:

Overordnet ser vi to hovedproblemstillinger:

1. Alle de sjældne patienter, som ikke henvises til centrene

Redegørelsen indeholder som nævnt referenceprogrammer for 11 sygdomme. De samme 11 sygdomme er indeholdt i Sundhedsstyrelsens vejledning vedrørende specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet. Mennesker med en af disse 11 diagnoser henvises derfor forholdsvist uproblematisk til centrene. Redegørelsen lægger op til, at det er centrenes opgave at udarbejde referenceprogrammer for yderligere en række sjældne sygdomme. **Dette er ikke sket.** Vi ønsker derfor lige adgang til behandling for alle patienter med sjældne sygdomme dvs. at resten udover de 11, får adgang til behandling på ekspertniveau på linje med de 11 beskrevne.

Når sygdommen er indskrevet i specialeplanlægningsvejledningen, har patienterne også en ret til at kræve behandling på det nævnte center.

2. Manglende prioritering fra de bevilgende myndigheder til at følge op på redegørelsen

Redegørelsen anbefaler, at der indgås **skriftlige aftaler mellem centrenes sygehusmyndigheder og amterne** om varetagelse af kontrol og behandling.

Det er absolut nødvendigt, at amterne/regionerne påtager sig denne opgave, da det ikke er relevant for centrene at se alle sjældne patienter til kontrol og da mange af opgaverne naturligt varetages i regionerne. Det er centrenes opgave at diagnosticere og lægge en behandlingsplan og i de sværeste tilfælde også at varetage behandlingen. Samtidig skal centrene være videnscentre og fungere som sparring for de lokale afdelinger. **Der er ikke indgået nogen aftaler mellem centrene og amterne.**

Det er vores overbevisning, at hvis der foreligger en skriftlig aftale med et amt, har amtet også en forpligtelse til at stille ressourcer til rådighed i forhold til de sjældne patienter.

Redegørelsen anbefaler en systematisk registrering af patientunderlaget.

Der er ingen registrering af antal patienter indenfor hver sygdom, ingen registrering af, hvor ofte de går til kontrol etc. (Konkret ved vi fra Århus, at man har søgt både Amt og Sundhedsstyrelsen om midler til at oprette en database).

Som nævnt i det fremsendte materiale, er det nu 5 år siden redegørelsen så dagens lys.

Vores hovedkonklusioner er:

- at centertanken og samlingen af ekspertisen bestemt er god. Centerfunktionerne gør et godt stykke arbejde med de begrænsede ressourcer der er til rådighed
- at sygehusmyndighederne (HS og Skejby) ikke har prioriteret at give centrene nogle vilkår som muliggjorde, at anbefalingerne efterleves
- at Sundhedsstyrelsen ikke har prioriteret en opfølgning på redegørelsen og nedsat den anbefalede følgegruppe
- **og endelig**, at der muligvis er ting, som man måske skulle revidere set i bagklogskabens lys.

Sjældne Diagnoser ønsker derfor, at Sundhedsstyrelsen nedsætter den i redegørelsen

anbefalede følgegruppe, som indenfor en kort periode skal

1. foretage en evaluering af centrenes arbejde på grundlag af redegørelsens anbefalinger
2. komme med anbefalinger til det videre arbejde, ved en revision af redegørelsens anbefalinger.

Da indholdet i denne opgave hænger tæt sammen med Sundhedsstyrelsens specialplanlægning efter 1. januar 2007, ønsker vi følgegruppen nedsat inden den 1. maj 2006.

Folketingets Internationale Afdeling

Rekvisition til scannede bilag (Arkivet)

Til _____	Alm. del: _____	bilag _____	Sider ialt _____
	L. _____	bilag _____	
	B. _____	bilag _____	
_____ del: _____		bilag _____	

Scannes som vedlagt

NB!

KOPI

Sign.: _____

Udleveret den: _____