

Notat om sjældne sygdomme, februar 2015

Sjældne sygdomme: Fra strategi til handling

Vi henvender os til Sundheds- og Forebyggelsesudvalget på vegne af en gruppe af mellemstore biofarmaceutiske virksomheder med fokus på udvikling af behandlinger til sjældne sygdomme, såkaldte "Orphan Drugs". Vi er engagerede i den offentlige debat om sjældne sygdomme, og hvad vigtigere er, vi hjælper patienter med svære og livstruende lidelser.

Fakta om sjældne sygdomme

En sjælden sygdom er ofte en medfødt, kompliceret, livstruende og kronisk svækkende tilstand, for hvilken der kun findes få eller ingen behandlingsmuligheder. Sjældne sygdomme er ofte multisystemiske og progredierende og kendetegnet ved smerte, invaliditet, betydelig organskade og høj dødelighed¹. Det kan derfor være af stor betydning for patientens funktionsevne og livskvalitet at få den nødvendige behandling.

En sjælden sygdom er defineret som en lidelse, der berører maksimalt 5 ud af 10.000 personer i EU¹ og dermed kun et meget begrænset antal patienter. Man kender mellem 5.000 og 8.000 sjældne sygdomme, og de ansås at berøre mellem 6-8 % af befolkningen¹. I Danmark ansås det, at der er mere end 900 sjældne sygdomme, og jævnfør den danske definition skønnes ca. 50.000 danskere at lide af en sådan. Der findes kun behandlingsmetoder til omkring 1 % af de sjældne sygdomme.

I 2009 vedtog EU-landene enstemmigt en anbefaling fra Kommissionen om en indsats for sjældne sygdomme¹ og forpligtede sig til at udvikle nationale handlingsplaner. I juli 2014 offentliggjorde Sundhedsstyrelsen den danske "Nationale strategi for sjældne sygdomme". Der ligger et stort arbejde bag den Nationale strategi, men sættes der ikke handling bag ordene, er og bliver det en strategi.

Strategien redegør for de væsentligste udfordringer på området, heriblandt forsinket diagnostik, mangelfuld og fejlagtig diagnosticering samt manglende sammenhæng og koordinering i indsatsen. Ligeledes indeholder den 97 anbefalinger og visioner for området. Derfor er der behov for at konkretisere strategien i en handlingsplan, hvor der er en klar prioritering af forslagene med deadlines for implementering af de prioriterede tiltag. Vi har udvalgt tre områder, som vi mener, man bør starte med at fokusere på.

1. En ikke-diskrimineret plan bør adoptere EU's definition af sjældne sygdomme og styrke voksenområdet

Vi vil gerne fremhæve en diskrepans i den Nationale Strategi, som omhandler selve definitionen af en sjælden sygdom. Danmark er et af de få EU-lande, som endnu ikke har implementeret EU's definition. Ifølge Socialstyrelsen defineres en sygdom som sjælden, når den er konstateret hos færre end 1.000 danskere, dvs. 1-2 ud af 10.000 personer.² Derudover skal en lang række andre kriterier også være opfyldt, såsom at sygdommen er genetisk betinget og arvelig, samt at den ikke bliver håndteret tilstrækkeligt under de lægelige specialer. EU's definition fokuserer på sjældenhed, alvorlighed og at der findes et stort udækket medicinsk behov. En sygdom anses for sjælden, hvis den rammer højst 5 ud af 10.000.³ Derfor karakteriseres flere sygdomme som sjældne på EU-niveau, end det er tilfældet i Danmark. Det faktum, at sjældne sygdomme kendetegnes ved at ramme meget få mennesker, og specialisering og viden derfor er kostbar og sparsom, taler for at øge samarbejdet i EU. En dansk adoption af EU-definitionen vil give et fælles udgangspunkt for dette samarbejde. Hvis den officielle EU-definition føjes til den nationale plan, sikres det, at patienter med sjældne sygdomme i Danmark kan drage fordel af en handlingsplan, der er i overensstemmelse med praksis på EU-niveau.

Desuden bør indsatser under den nationale strategi gælde for alle patienter med sjældne sygdomme uagtet deres alder og tilstand. For at sikre dette, er der behov for at styrke voksenområdet på såvel centrene for sjældne sygdomme som på de hospitalsafdelinger, der behandler sjældne sygdomme fx kræftformer, gigtsygdomme og sjældne hudsygdomme. Centrene varetager udredning og behandling, og de har desuden en koordinerende rolle.⁴ Hidtil har centrene haft fokus

¹ Rådets anbefalinger til en europæisk indsats på området for sjældne sygdomme fra 2009

² Socialstyrelsen bruger betegnelsen "sjældne handicap" for de lidelser, som Sundhedsstyrelsen benævner "sjældne sygdomme". Socialstyrelsen: <http://socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap/beskrivelser-af-diagnoser>

³ Sjældne sygdomme – Europas udfordringer: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_da.pdf

⁴ <http://www.rigshospitalet.dk/menu/AFDELINGER/Juliane+Marie+Centret/Klinikker/Klinisk+Genetisk+Klinik/Klinik+for+Sj%C3%A6ldne+Handicap/?sju=true>

på børn og unge, hvorfor patienter, når de fylder 18 år, kan opleve udfordringer med hensyn til manglende koordinering. Centrene bør derfor styrkes ved at oprette en egentlig voksenafdeling.

2. Klare initiativer, som styrker udredningen

Mange sjældne sygdomme er vanskelige at diagnosticere, men ikke nødvendigvis svære at behandle. Sundhedsministeren betegner udredningsgarantien som en styrket og gavnlig rettighed for mennesker med sjældne sygdomme, da udredningen på dette område kan være kompliceret.⁵

Imidlertid er det i praksis svært at overholde udredningsgarantien for mennesker med sjældne sygdomme, da området bl.a. er kendetegnet ved mangel på viden og specialisering. Det kan tage år at få stillet en diagnose, hvilket kan medføre varige funktionsnedsættelser, som ellers kunne have været undgået. Vi anbefaler derfor at forberede en handlingsplan for udredning, så patienterne opspores i tide, gennem tre indsatser:

2.1. Kortlægning af ventetid på udredning

Selvom den Nationale Strategi fremhæver bedre diagnostik for patienter med sjældne sygdomme som en af de største udfordringer, mangler der tal på, hvor længe mennesker med mistanke om en sjælden sygdom venter på at få en diagnose. Et oplagt sted at starte ville derfor være at få klarhed over dette, så det bliver synligt, i hvilket omfang vi lever op til udredningsgarantien.

2.2. Standardiserede udredningsforløb og bedre koordinering

Udredningen kompliceres af, at sundhedsfaglige personer meget sjældent kommer i kontakt med sjældne sygdomme. Derfor foreslår vi at lave et standardiseret forløb for udredningen i form af en overordnet instruks til, hvad man stiller op ved mistanke om en sjælden sygdom, og hvad der skal afklares på det første og de mere specialiserede niveauer. Ligeledes kunne det med fordel indgå, hvor man bør tage nye teknologiske muligheder i brug fx i form af flere gentest eller neonatale screeninger. Der bør også sikres bedre mulighed for viderehenvielse mellem specialafdelinger. Standardiserede udredningsforløb vil øge muligheden for, at udredningsgarantien også i praksis kommer til at gælde for mennesker med sjældne sygdomme.

2.3. Let adgang til opdateret viden om sjældne sygdomme

Særligt praktiserende læger og hospitalslæger, som i første omgang møder patienterne og dermed udgør indgangen til sundhedsvæsenet, bør have mere viden om sjældne sygdomme. De skal være bedre klædt på til at reagere hensigtsmæssigt ved mistanke om en sjælden sygdom. Konkret foreslås det i den Nationale strategi, at der udbydes kurser for almen praksis vedrørende sjældne sygdomme, og dette vil have stor betydning.

3. Nødvendig med budgetallokering til den nationale strategi

Det er et særskilt problem, at der ikke er et nationalt budget for sjældne sygdomme. I den senest vedtagne Finanslov er der afsat midler til kronikere, men ikke til den undergruppe af kronikere, som lider af en sjælden sygdom. Det bør ses som en investering at sikre den nødvendige ekspertise inden for sjældne sygdomme, ligesom medicineringen ofte koster mere på grund af det meget lille patientgrundlag. Det er nødvendigt med en samlet finansiering af området, så mindre sygehuses budgetter ikke belastes uforholdsmæssigt, når de behandler patienter med sjældne sygdomme.

Den Nationale Strategi berører kun kort og meget overordnet, at der i Danmark bør sikres adgang til de nødvendige lægemidler til sjældne sygdomme. Vi mener, at evalueringskriterierne bør fokusere på sjældenhed og sværhedsgrad af sygdommen samt behovet for at finde nye behandlingsalternativer til et udækket medicinsk behov

Afslutningsvis vil vi nævne, at sjældne sygdomme er komplekse og beskrives på følgende måde i den nationale strategi: *"... 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."*

På vegne af virksomhederne Alexion, BioMarin, Celgene og Sobi

Tina Buhl, Nordic Senior Corporate Affairs Manager, Celgene
Lise-Lotte Ejlersen, Product and Patient Access Manager, Sobi

⁵ Dette i et svar fra Sundhedsministeren til et af de specialiserede centre for sjældne sygdomme [Berlingske den 6. november 2014]