

Vi har tilladt os nedenfor at uddybe vores svar til de spørgsmål, som Udvalget stillede under vores foretræde. Skulle der være yderligere spørgsmål eller behov for at vi yderligere uddyber noget af vores svar, er Udvalget naturligvis meget velkommen til at vende tilbage.

Er den europæiske definition af sjældne sygdomme foranket i EU kommissionen?

Den eksisterende definition af sjældne sygdomme er fastlagt i Fællesskabets handlingsprogram (EF) for sjældne sygdomme 1999-2003 som sygdomme, der frembyder en prævalens på **under 5 ud af 10 000** personer i EU.

I Rappprt fra Kommissionen til Europa-parlamentet, Rådet, Det Europæiske Økonomiske og Sociale udvalg og Regional udvalget (5.9.2014) nævnes følgende:

"Det er nødvendigt at fastlægge en klar definition af sjældne sygdomme for at kunne gennemføre effektive foranstaltninger på dette område. I afsnit III i Rådets henstilling forpligtede medlemsstaterne sig til med henblik på policyarbejdet på EU-plan at anvende en fælles definition af sjældne sygdomme, som sygdomme, der **højest rammer fem ud af 10 000** personer. Det er også vigtigt, at kodificeringen af sjældne sygdomme hurtigt forbedres i sundhedsinformations-systemerne. Medlemsstaterne har forpligtet sig til at sikre, at sjældne sygdomme kodificeres korrekt og kan spores i alle sundhedsinformationssystemer, og aktivt bidrage til oprettelse af en let tilgængelig og dynamisk EU-fortegnelse over sjældne sygdomme baseret på Orphanetnetværket.

Ref:

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_da.pdf
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_da.pdf

Hvilke andre medlemsstater end Danmark har ikke implementeret den europæiske definition?

Danmark og Sverige har ikke implementeret den europæiske definition på sjældne sygdomme. Herudover har Estland ikke en officiel definition af sjældne sygdomme, ligesom Belgien definerer en sjælden sygdom som værende en sygdom, der har lav prævalens, og hvor lav prævalens svarer til når en sygdom rammer under 5 pr 10.000.

Sverige: Sygdomme eller lidelser, der rammer færre end 100 ud af en million personer, og som fører til betydelig funktionsnedsættelse.

Danmark: De danske myndigheder definerer generelt sjældne sygdomme som sygdomme, der rammer højest 500 -1 000 personer i Danmark.

Estland: har ikke fastlagt en officiel definition af sjældne sygdomme. Interessenter accepterer dog EU's definition i forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme.

Belgien: definerer sjældne sygdomme som livstruende eller kronisk invaliderende sygdomme, der har så lav prævalens, at de kræver en særlig fælles indsats. Lav prævalens forekommer generelt, når sygdomme rammer under fem pr. 10 000 personer i EU.

Ref:

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_da.pdf

Hvem er Orphan Drug koalitionen?

Vi er en gruppe af mellemstore biofarmaceutiske virksomheder (Alexion, Biomarin, Celgene og Sobi) med fokus på forskning og 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.

Hvordan er koalitionen holding til et national budget for behandling af sjældne sygdomme?

Koalitionen anbefaler en samlet national finansiering af sjældne sygdomme, så mindre sygehuses budgetter ikke belastes uforholdsmæssigt, når de behandler patienter med sjældne sygdomme. Behandlingen af sjældne sygdomme bør sikres på nationalt plan. Størsteparten af de sjældne sygdomme behandles på hospitalsafdelinger fx børneafdelinger, onkologiske-, hæmatologiske- eller hudafdelinger. Disse afdelinger bør ikke tøve med at behandle patienter med sjældne sygdomme af frygt for at overskride deres budgetter. Et nationalt budget bør årligt revideres, så det kan tilpasses den til enhver tid opdaterede viden om hvilke patienter, der har behov for behandling og hvilke behandlinger, der er tilgængelige. Dette sidste muliggøres, hvis der oprettes kodning/registrering af sjældne diagnoser, som anbefalet på EU plan og nævnt ovenfor.

Hvordan ser Koalitionen udredningsplanen i forhold til sjældne sygdomme?

Sjældne diagnoser er *ikke* nævnt i den nuværende specialeplan, kronikerplan eller udredningsgarantien.

Hvis en udredningsgaranti skal virke, bør den, ifølge vores mening, udarbejdes med specielt henblik på de udfordringer der eksisterer i forbindelse med diagnosticering af en sjælden sygdom:

- Manglende viden hos praktiserende læger
- Manglende viden på mange hospitalsafdelinger indenfor de enkelte specialer
- At viden primært findes hos få læger med speciel interesse i sjældne diagnoser indenfor hver deres respektive fagområde
- Vanskeligt at viderehenvise patienter mellem specialafdelinger

Vores anbefaling er derfor, at de berørte specialer inddrages i forbindelse med udarbejdelse af en udredningsgaranti for sjældne sygdomme: almen medicin, onkologi, hæmatologi, nefrologi, reumatologi, dermatologi, neurologi, genetiske sygdomme.

Det bedste for patienterne ville naturligvis være, hvis der blev oprettet nogle 'Taskforces' på de større sygehuse, der kunne tage tværfagligt koordinerende ansvar for diagnosticering af sjældne diagnoser, så patienter ikke tabes undervejs mellem de forskellige specialer.

Desuden vil vi gerne gøre opmærksom på, at vi vil anbefale, at der støttes op om initiativ nævnt på EU-plan konferencen for Sjældne Diagnoser den 23. januar 2015; nemlig at skabe en national platform, der vil fokusere på den nationale strategi. Det er afgørende, at alle interessenter er repræsenteret i en sådan platform, hvor industrien gerne vil være en samarbejdspartner, der arbejder på at forbedre forholdene for mennesker med sjældne sygdomme.

Endnu en gang tak for et rigtig godt møde.

På vegne af Orphan Drug Koalitionen

Mange venlige hilsener,

Tina Buhl

Tina Buhl
MSc Pharm | PMP
Team Lead, Nordic Senior Corporate Affairs Manager

Celgene
Kristianiagade 8,3 | 2100 København Ø | Danmark
T +453527 1615 | M +45 2917 6874 | tbuhl@celgene.com



Celgene are committed to improving the lives of patients worldwide by pushing the boundaries of research and development and release the true value of medical innovations for patients and society.

Learn more about Celgene's life-changing treatments for patients with life-threatening and debilitating diseases: www.celgene.com