



Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Folketingets Sundheds- og Forebyggelsesudvalg

Dato: 25.marts 2015
Enhed: Sygehuspolitik
Sagsbeh.: DEPGRB
Sags nr.: 1501464
Dok nr.: 1671195

Folketingets Sundheds- og Forebyggelsesudvalg har den 2. marts 2015 stillet følgende spørgsmål nr. 662 (Alm. del) til ministeren for sundhed og forebyggelse, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra udvalget.

Spørgsmål nr. 662:

"Vil ministeren forklare forskellen på den danske definition af sjældne sygdomme og EU's definition, jf. SUU alm. del – bilag 235?"

Svar:

Det er vigtigt at sikre, at alle patienter, herunder også patienter med sjældne sygdomme, modtager den bedst mulige behandling i det danske sundhedsvæsen. Det er dog altid en faglig vurdering, hvordan forskellige sygdomme defineres og afgrænses, hvorfor ministeriet til brug for min besvarelse har indhentet bidrag fra Sundhedsstyrelsen, som oplyser følgende:

"Danmark har i en lang årrække været og er fortsat aktiv og involveret i udviklingen af området "rare diseases" i EU. Danmark har også været blandt de allerførste lande, der udarbejdede nationale anbefalinger for en særlig indsats på området ligesom Danmark er et af forholdsvis få EU-lande, der har en systematisk og formaliseret national specialeplanlægning bl.a. til gavn for patienter med sjældne sygdomme.

Sundhedsstyrelsens redegørelse "Sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet 2001" fastlagde en afgrænsning og definition af, hvordan man i en dansk kontekst skulle forstå og afgrænse begrebet sjældne sygdomme, som sygdomme der forekom med en hyppighed på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder. Samtidig understregedes, at disse sygdomme har det til fælles, at der er behov for en særlig og ofte årelang velkoordineret og multidisciplinær indsats i sygehusvæsenet vedr. diagnostik, behandling og kontrol.

Spørgsmålet om afgrænsning af patientgruppen, herunder om patientgruppens størrelse og karakteristika er igen grundigt drøftet i "Den Nationale strategi for sjældne sygdomme" fra sommeren 2014. Det anbefales herefter i strategien at fastholde den hidtidige danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet.

Den fulde anbefaling lyder:

Det anbefales at fastholde den hidtidige danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet "sjældne sygdomme" hvorefter begrebet omfatter:

- En række sjældne oftest medfødte arvelige komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, der kræver særlig viden og sagkundskab og som har behov for en højtspecialiseret særlig veltilrettelagt koordineret indsats i form af højtspecialiseret diagnostik, behandling, opfølgning og kontrol samlet 1-2 steder i sygehusvæsenet.
- Sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 pr. 10.000 eller derunder, dvs. op mod 500 - 1000 personer i Danmark. Sygdommene kan ofte ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommene eventuelt forebygges, begrænses eller behandles og patienterne dermed sikres bedre livskvalitet og overlevelse.
- Der er ikke behov for en absolut afgrænsning i Danmark, idet der ikke knyttes særlige rettigheder eller lignende til en sådan afgrænsning.
- Der kræves som udgangspunkt en årelang og ofte multidisciplinær behandlingsindsats, der tilrettelægges i overensstemmelse med de kendte specialeplanlægningskriterier for højtspecialiserede funktioner i sygehusvæsenet.
- Sjældne infektions- og cancersygdomme indregnes sædvanligvis ikke under begrebet i Danmark, men vil ofte have tilsvarende udfordringer. Det anbefales i tilrettelæggelsen af sundhedsvæsenets ydelser for de sjældne infektions- og cancerilstande, at der vises en tilsvarende opmærksomhed på, at disse patienter henvises til relevant niveau af lægefaglig ekspertise, herunder relevante specialer mv.
- Som hidtil følger og anerkender Danmark EU's definition i forhold til forordningen om orphan drug reguleringen mv.

Det danske begreb relaterer sig ikke kun til sjældenhed, men også til graden af kompleksitet og til behovet for en særlig tilrettelagt indsats i overensstemmelse med de grundlæggende kriterier for specialeplanlægningen og herunder for kriterierne for højtspecialiserede funktioner.

Afgrænsningen i Danmark er endvidere ikke talmæssigt absolut, og der er generelt enighed mellem patientforeninger, fagfolk, regioner og styrelse om, at en antalmæssig absolut grænse ikke er hensigtsmæssig, nødvendig eller faglig velbegrundet. Bl.a. fordi det i Danmark ikke forbundet med særlige eller ekstra rettigheder at være på en særlig liste over sjældne sygdomme, således som det kan være tilfældet i andre lande.

Når der skal vises en særlig opmærksomhed og indsats for patienter med sjældne sygdomme er det således fordi, at kun ved at vise en særlig opmærksomhed kan det sikres, at disse patienter får de samme muligheder for en høj kvalitet i diagnostik, behandling mv. som patienter med hyppige og mere velkendte sygdomme.

EU - definitionen af en sjælden sygdom, svarende til at 5 ud af 10.000 mennesker har den pågældende sygdom, stammer fra og henhører til EU's såkaldte Orphan drug program.

I henhold til forordning nr.141/2000 kan et medicinalprodukt således opnå godkendelse som "orphan medicinal product" når det udvikles med henblik på diagnostik, forebyggelse eller behandling af livstruende eller kroniske invaliderende tilstande, som rammer ikke mere end 5 pr. 10.000 personer, hvilket vil svare til op mod 2500-5000 patienter i Danmark.

Medicinalfirmaer kan herved få mulighed for at opnå særlige gunstige vilkår i forbindelse med udvikling af lægemidler til små patientgrupper hvor der pga. af det begrænsede antal ikke er markedsmæssige incitamenters til at udvikle produkter. Det har siden år 2000 medført at ca. 110 lægemidler har opnået EU markedsføringstilladelse. Generelt foregår ibrugtagning hurtigt i Danmark.

Danmark lever fuldt op til forordningen og deltager/ indgår i Orphan drug programmet og anerkender bl.a. i denne sammenhæng fuldstændig den fælles fastlagte EU- afgrænsning og definition.

Den mere fleksible danske afgrænsning på nationalt plan indebærer ikke nogen konflikt i forhold til EU's definition. Det centrale er, at de to afgrænsninger har forskellige formål og har udgangspunkt i hhv. en incitamentsstruktur for medicinalindustrien og en national planlægning af tilrettelæggelsen af indsatser i sygehusvæsenet mv.

I henhold til oplysningerne i den årlige afrapportering fra EUCERD "state of the art"- 2014 har kun få lande en officiel vedtaget definition af sjældne sygdomme svarende til EU-definitionen f.eks. Bulgarien og Grækenland. En lang række lande tilkendegiver, at man generelt blandt nationale interessenter accepterer EUs afgrænsning som retningslinje. Andre lande har en anden afgrænsning end den af EU i forordningen fastsatte. Polen finder det eksempelvis således nødvendigt at definere en "ultra rare diseases" gruppe svarende til 0,2 pr 10.000.

For så vidt angår de nordiske lande så har Finland ikke nogen officiel definition, Norge og Sverige anvender 1 pr. 10.000 og Island 2 pr.10.000, dvs. at der i de nordiske lande er en tæt overensstemmelse med den danske afgrænsning på 1-2 pr. 10.000.

Der foregår mellem de nordiske lande jævnligt og regelmæssigt udveksling af viden, erfaringer og synspunkter vedr. forskellige aspekter af forholdene omkring sjældne sygdomme. Spørgsmål vedr. definition og afgrænsning af begrebet sjældne sygdomme har generelt ikke været fokus i disse drøftelser idet man umiddelbart har haft overensstemmende synspunkter i Norden. Sundhedsstyrelsen bekendt er der ikke tanker om fælles nordiske initiativer i forhold til definitionen af sjældne sygdomme.

Når man i den nationale strategi for Danmark har ønsket at fastholde den talmæssigt mere snævre afgrænsning skyldes det som nævnt, at det findes vigtigt, at de sjældne sygdomme opfylder kriterierne for den nationale specialeplanlægning vedr. højtspecialiserede funktioner, herunder vedr. de talmæssige forhold. Når der ikke er behov for fastsættelse af en absolut grænse skyldes det at der ikke er særlige rettigheder tilknyttet begrebet."

Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens oplysninger.

Med venlig hilsen

Nick Hækkerup / Gertrud Rex Baungaard