



Holbergsgade 6  
DK-1057 København K

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

Dato: 25-06-2018  
Enhed: SPOLD  
Sagsbeh.: SUMMPH  
Sagsnr.: 1804578  
Dok. nr.: 630610

## Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 30. maj 2018 stillet følgende spørgsmål nr. 1054 (Alm. del) til sundhedsministeren, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Liselott Blixt (DF).

Spørgsmål nr. 1054:

”Hvordan vil ministeren sikre, at en patient, som hende der er beskrevet i Politikens artiklen fra 26. maj 2018 ”En forkert bevægelse kan koste Merri livet på grund af en ekstremt sjælden sygdom”, kan få den optimale hjælp?”

Svar:

Sundheds- og Ældreministeriet har til brug for besvarelsen indhentet bidrag fra Sundhedsstyrelsen, der oplyser følgende:

”Der henvises i spørgsmålet til en artikel, som tager udgangspunkt i en konkret, navngiven patients historie. Sundhedsstyrelsen kan ikke vurdere enkelte, konkrete patientsager, og nedenstående bidrag er derfor af generel karakter.

Sundhedsstyrelsen bemærker overordnet, at læger er forpligtet til at udvise omhu og samvittighedsfuldhed jf. Autorisationslovens § 171. Derudover skal patienter inddrages i beslutninger om egen behandling, herunder valg mellem forskellige behandlingsmuligheder og konsekvenser heraf, inklusiv risici og bivirkninger, jf. sundhedslovens § 15 og 162. Sundhedsstyrelsen vil derfor gøre opmærksom på, at patienten har mulighed for at klage til Styrelsen for Patientsikkerhed over den behandling, han/hun har modtaget. Patientvejlederne i de enkelte regioner kan vejlede om, hvor og hvordan det gøres.

Den sygdom, der omtales i artiklen, er Klippel-Feils syndrom. Det anslås, at der hvert år er ca. to nye tilfælde af denne sygdom i Danmark. Klippel-Feils syndrom er kendetegnet ved, at to eller flere ryghvirvler i hals og/eller nakke er vokset sammen, ligesom der kan være en række yderligere symptomer, som kan variere meget. Syndromet er medfødt og er som regel med fremadskridende forværring, men symptomerne kan ofte mildnes med den rette behandling.

Sundhedsstyrelsen har læst den artikel, som der henvises til, og tolker det således, at patienten har oplevet, at de lægelige specialer har arbejdet så opdelt, at ingen har haft et samlet overblik og har kunnet se patientens sygdomsbillede i sin helhed, og at der samtidig har manglet indbyrdes koordinering.

Den generelle fælles udfordring for sjældne sygdomme er, at der findes et stort antal meget forskelligartede sygdomme, som hver for sig er meget sjældne. Det betyder, at kendskabet til den enkelte sygdom og følgerne heraf ofte vil være mangelfuld hos fagpersoner, som ikke til daglig arbejder med de sjældne sygdomme. Sjældenheden og forskelligheden betyder, at der er en særlig risiko for, at diagnostik, behandling,

rehabilitering og opfølgning ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og rettidigt. Patienterne og de pårørende risikerer derfor at stå alene med sygdomsproblemet og konsekvenserne heraf uden den nødvendige relevante støtte og indsats.

Dette er også baggrunden for, at der i Danmark findes to centre for sjældne sygdomme i henholdsvis Århus og København, som er højt specialiserede i at udrede og behandle patienter med sjældne diagnoser. Centrene besidder den største indenlandske viden på området, og varetager en række højt specialiserede funktioner fastsat i Sundhedsstyrelsens specialeplan. De to centres rolle er yderligere beskrevet i Sundhedsstyrelsens nationale strategi for sjældne sygdomme fra 2014. Nogle sjældne sygdomme kan dog behandles bedre i et specifikt speciale.

Klippel-Feils syndrom er ikke specifikt nævnt i ovennævnte specialeplan, men det fremgår af specialeplanen, at også de patienter, der ikke er klart placeret i specialeplanen, kan henvises til de to centre for sjældne sygdomme, som forestår den videre udredning, og henviser til relevant behandlingstilbud.

Hvis problemstillingerne ligger uden for centrenes viden og specialområde, bliver patienten viderehenvist til mere relevante behandlingstilbud, men der er stadig mulighed for, at centrene kan være koordinerende tovholder for et mere kompliceret forløb, der indeholder indsatser på forskellige behandlingssteder.

Sundhedsstyrelsen er sammen med en række samarbejdspartner i sundheds – og socialvæsnet i gang med at foretage en statusevaluering af den nationale strategi for sjældne sygdomme, som forventes at udkomme i efteråret 2018. Statusevalueringen vil dels indeholde en status på den udvikling, som har været på området siden 2014, dels indeholde en række anbefalinger, som forventes at kunne bidrage yderligere til, at patienter med sjældne diagnoser fremover kan få hurtigere og bedre hjælp.”

Jeg kan henholde mig til bidraget fra Sundhedsstyrelsen, idet jeg ser frem til at modtage statusevalueringen og anbefalinger til den fremtidige indsats på området.

Med venlig hilsen

Ellen Trane Nørby / Marie Louise Rostrup-Nielsen