

Til

Sundhedsstyrelsen

Specialeplanlægningen

22. december 2023

Kommentering på den "Generiske model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme" udfærdiget af udvalget "Sjældne sygdomme" under Dansk Pædiatrisk Selskab (DPS)

Sundhedsstyrelsen har udarbejdet en generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme. *"Denne generiske model for et forløbsprogram skal bidrage til at sikre en samlet koordineret sundhedsfaglig indsats, øget sammenhæng og ensartede forløb af høj kvalitet for mennesker med sjældne sygdomme. Den generiske model for et forløbsprogram bør anvendes til at udarbejde specifikke forløbsprogrammer for afgrænsede grupper af mennesker med sjældne sygdomme."*

Sjældne udvalget under DPS takker for arbejdet, der værdsættes. Modellen giver et godt grundlag for at udarbejde specifikke forløbsprogrammer.

Generelt er modellen et ambitiøst dokument med mange gode forslag. Vi vil foreslå, at man griber fat i 3-5 hovedforslag, som skal være fokusområde for de næste to år. Det kunne f.eks. være, at der blev fokus på at mindske ulighed i adgang til centrene. Ved at fokusere på nogle få områder, kan vi komme videre og ikke stå i stampe med et omfattende forløbsprogram, som kan blive svært at realisere.

Vi har desuden følgende kommentarer:

På s. 17 er anført, at *"Den generiske model for forløbsprogrammer er primært rettet mod de aktører, som efterfølgende tager initiativ til og indgår i arbejdet med udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram til en afgrænset gruppe af mennesker med sjældne sygdomme, og det skal ses som et redskab, der kan anvendes i denne sammenhæng."* Hvilke aktører er det tænkt skal tage initiativ til at udarbejde specifikke forløbsprogrammer? Det bør fremgå mere tydeligt her i introduktionen. Vi ønsker desuden, at det fremgår, om der afsættes økonomiske ressourcer til arbejdet. På s. 25 fremgår *"Ved udarbejdelse af de specifikke forløbsprogrammer skal de regioner, der har Center for Sjældne Sygdomme med inddragelse af andre relevante aktører vurdere, for hvilke grupper af sjældne sygdomme det er relevant at udarbejde et specifikt forløbsprogram."* Dvs. at der naturligt er en involvering fra centrene for sjældne sygdomme. Vi vil i den forbindelse gerne påpege, at det ikke er muligt for medarbejderne i centrene at varetage dette uden ekstra ressourcer.

S. 10. Andre sygdomme hos mennesker med sjældne sygdomme (afsnit 5.5)

Der mangler tekst i slutningen af 2. bullet.

S. 11. Psykologisk støtte (afsnit 5.7)

Vi kan kun støtte, at der bør være mulighed for psykologbistand i centrene for sjældne sygdomme. Realiteten er dog, at denne mulighed er yderst sparsom - særlig efter nedlæggelse af stillinger.

S. 19, Sygehuse 3.1, afsnit startende med: "For en patient med mistanke..."

Der er efter vores erfaring en ulige tilgang til centrenes ekspertise i de forskellige landsdele. Vurderingen af om det er relevant med henvisning til centrene, som er beskrevet på side 19, er ikke nødvendigvis optimal for patienten, idet der erfaringsmæssigt kun i ringe grad henvises fra klinisk genetisk afdeling i regioner, hvor der ikke ligger et center for sjældne sygdomme. Der burde være en patient-rettighed, der gav adgang til henvisning til vurdering og opfølgingsplan på centrene, så det ikke alene er for klinisk genetisk afdeling at vurdere, om patienten skal henvises til centrene.

S. 20, Den patientansvarlige læges rolle

Det er en meget omfattende opgave portefølje, der beskrives for den patientansvarlige læge, som oftest er den rolle som lægen i sjældne centrene har. "*Den patientansvarlige læge skal stå til rådighed for sparring med den praktiserende læge eller kommunerne ved udskrivelse*" = i realiteten er det uhyre vanskeligt at være opmærksom på alle forløb, da indlæggelser for "ens" patienter kan foregå dels på tertiært hospital, men også lokalt. Det er for omfattende beskrevet og vil ikke fungere i praksis med mindre, patienten selv griber fat i den patientansvarlige læge.

S. 36, 5.2. Overgang fra diagnose til kontrol og henvisning til videre forløb

Det foreslås at udfærdige en samarbejdsaftale, når mennesker med sjældne sygdomme følges i shared-care mellem Center for sjældne sygdomme og f.eks. lokal børneafdeling. Menes en generel samarbejdsaftale eller en specifik vedr. den enkelte patient? Hvor skal informationen dokumenteres og kunne tilgås? I patientjournalen?

S 38, 5.3.1. Barn/ung - voksen (Aldersbestemte overgange)

En del børn og unge med sjældne sygdomme er ikke alderssvarende, da de har mentale funktionsnedsættelser. De vil derfor ikke på linje med typisk udviklede børn og unge kunne lære at tage vare på sig selv. Der mangler en beskrivelse af dette. Der mangler et punkt vedr. terapi, hvor tilbuddet kan ændre sig fra det 18. år.


Bilag 5, s. 68, Børn uden diagnoser

Der henvises til UniqueDanmark. Os bekendt er foreningen for forældre til et barn med en sjælden kromosomafvigelse og ikke for børn og familier uden kliniske diagnoser.

Vi står gerne til rådighed, hvis der er behov for uddybning af ovenstående.

På vegne af medlemmerne i sjældne udvalget under DPS

Med venlig hilsen



Anne-Marie Bisgaard Pedersen
Overlæge
Center for sjældne sygdomme
Rigshospitalet

Anne-marie.bisgaard.pedersen@regionh.dk