

## ABSTRACT

## Organisering og behandling af sjældne sygdomme

Ud over sjældenhed, som i Danmark er defineret ved en prævalens på 1:5000, er sjældne sygdomme karakteriseret ved at være medfødte, alvorlige og komplekse. Dette indebærer, at de frembyder symptomer fra flere forskellige organer, enten samtidig eller på forskellige tidspunkter i patientens livsforløb. Til at varetage den diagnostiske, behandlingsmæssige og rådgivningsmæssige opgave af personer med sjældne sygdomme blev der i 1996 oprettet to Centre for Sjældne Sygdomme på henholdsvis Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet. Dette gjaldt dog ikke for de personer, der havde en sjælden sygdom, der i forvejen var placeret, som fx fenykletonuri ved Kennedy Institutet og cystisk fibrose, der blev behandlet ved de to børneafdelinger ved Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, eller for personer med en af de omkring 100 sjældne monoorgansygdomme/sygdomsgrupper, som alene på baggrund af deres lave hyppighed og kompleksitet er indplaceret i specialvejledningen som højt specialiserede funktioner. I juli 2014 udgav Sundhedsstyrelsen "National Strategi for Sjældne sygdomme", hvor overvejelser og anbefalinger, der skal ses som pejlemærker for en samlet og sammenhængende udvikling af indsatsen, er beskrevet. Strategien er ikke en handlingsplan og giver derfor ikke patienter med sjældne sygdomme særlige rettigheder, som fx patienter med kræft og hjerte-kar-sygdomme har det gennem "kræftpakker" og "hjerterpakker", men den indeholder anbefalinger og fokusområder, der let kan omsættes til konkrete initiativer i en egentlig handleplan. Indholdet af strategien beskrives kort.



Henvendelse til forfatter:  
John R. Østergaard, email: johnoest@rm.dk

# Organiseringen af den sundhedsfaglige indsats for sjældne sygdomme i Danmark

John R. Østergaard, professor, overlæge, dr.med., Center for Sjældne Sygdomme, Børneafdelingen, Aarhus Universitetshospital

Ud over sjældenhed, som i Danmark er defineret ved en prævalens på 1:5000, er sjældne sygdomme karakteriseret ved, at de oftest er medfødte og er alvorlige og komplekse. Dette indebærer, at de frembyder symptomer fra flere forskellige organer, enten samtidig eller på forskellige tidspunkter i patientens livsforløb. Sygdommene respekterer således hverken alders-, organ- eller lægefaglige specialegrænser. Dette gør patienten med en sjælden sygdom særligt sårbar i det danske sundhedssystem, hvor det højt specialiserede sygehusvæsen, som denne patientgruppe tilhører, netop er opdelt efter alder, organ eller speciale, hvilket stiller særlige krav til organiseringen af behandlingen af sjældne sygdomme. Formålet med denne fokusartikel er at beskrive organisationen af behandlingen af sjældne sygdomme i det danske sundhedsvæsen ud fra et nationalt og internationalt perspektiv.

I Danmark har vi kendskab til omkring 800 forskellige sjældne sygdomme og syndromer. Det anslås, at omkring 50.000 mennesker i Danmark har en kompleks sjælden sygdom med multiorganinvolvering. Det svarer til 1 % af befolkningen. Det lyder umiddelbart ikke af mange, men set i lyset af, at sygdommene ofte er medfødte, hyppigt giver symptomer allerede i barnealderen og følger patienten igennem et helt liv, så drejer det sig om en stor gruppe af personer, der har behov for opmærksomhed og behandling i alle kroge af det danske sundhedsvæsen. Det er også vigtigt at pointere, at for det enkelte individ drejer det sig om en sygdom, der foruden helbredet også præger hverdagen, skolegangen, uddannelse samt det sociale, familie- og arbejdsmæssige liv.

I gruppen af sjældne sygdomme findes også en række tilstande, som bliver varetaget monofagligt inden for de forskellige lægelige specialer, fx sjældne arvelige hjertesygdomme. Medtages også sjældne kræftformer og infektionssygdomme, som tilfældet er i EU-regi, hvor sjældne sygdomme defineres som alle sygdomme med en prævalens på < 1:2000, så vil

### EMNEORD

Rare diseases;  
organization;  
National Health  
of Board



antallet bliver meget større. Vi taler da om 5-8.000 forskellige diagnoser og 3-400.000 danskere, som på et tidspunkt i deres liv vil blive ramt af en sjælden sygdom. Forskellen opstår ved, at man i dansk sammenhæng, udover kriteriet sjældenhed, også har lagt vægt på kompleksitet og alvorlighedsgrad samt især behovet for en særlig indsats eller tilrettelæggelse i overensstemmelse med kriterierne for specialeplanlægningen.

## Organiseringen af sjældne-området i Danmark

### Det historiske perspektiv

I 1993 udgav Sundhedsstyrelsen den første vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet. Heri anbefalede man følgende om sjældne handicap: "Ansvaret for koordination og styring af de samlede behandlingsforløb samt oparbejdelse af viden og ekspertise bør placeres ved en højt specialiseret centerfunktion ét eller højst to steder i Danmark". I 1996 blev Center for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet (senere omdøbt til Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet) etableret og blev samme år indført i Sundhedsstyrelsens vejledning om lands- og landsdelsfunktioner. Centrene fik til opgave at varetage diagnostik, behandling og rådgivning af personer med sjældne sygdomme, specielt sjældne, arvelige og komplekse sygdomme, typisk multiorgansygdomme med behov for højt specialiseret og tværfaglig behandling. Det gjaldt dog ikke sjældne sygdomme, der i forvejen var placeret, som fx fenylylketonuri (PKU) ved Kennedy Institutet og cystisk fibrose, der via Specialeplanlægningen var placeret ved de to børneafdelinger ved Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

Sundhedsstyrelsen udgav i 2001 mere specifikke anbefalinger for de sjældne sygdomme i rapporten: "Sjældne Handicap – Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet". Denne rapport indeholdt en række anbefalinger for varetagelse af sjældne sygdomme i sygehusvæsenet, men herudover også en række overordnede anbefalinger vedr. koordination, sammenhæng i patientforløbene, behandlingsprotokoller, kliniske databaser, det tværsektorielle samarbejde m.m. En af de centrale anbefalinger i denne redegørelse omfattede en uddybende beskrivelse af opgaverne med udgangspunkt i de to eksisterende centre ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. De konkrete anbefalinger vedr. de to højt specialiserede centre i sygehusvæsenet blev implementeret med Sundhedsstyrelsens Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet fra 2001 og er videreført i Sundhedsstyrelsens gældende specialevejledninger, der også indeholder retningslinjer for placeringen af omkring 100 sjældne mono-organsygdomme/sygdomsgrupper, som på baggrund af deres sjældenhed og kompleksitet er indplaceret i specialvejledningen som højt specialiserede funktioner. Nogle af disse (fx sjældne knoglesygdomme) har behov for en løbende velkoordineret multidisciplinær tilgang i forbindelse med diagnostik, behandling og kontrol, andre (fx sjældne arvelige hjertesygdomme) har kun behov for det multidisciplinære koordinerede

## KLINISK RELEVANS

Sjældne sygdomme er karakteriseret ved, at de oftest er medfødte, alvorlige og komplekse. Sygdommene respekterer hverken alders-, organ- eller lægefaglige specialegrænser. Dette gør patienten med en sjælden sygdom særligt sårbar i det danske sundhedssystem, hvor det højt specialiserede sygehusvæsen, som denne patientgruppe til-

hører, netop er opdelt efter alder, organ eller speciale, hvilket stiller særlige krav til organiseringen af behandlingen af sjældne sygdomme. I den aktuelle fokusartikel beskrives organisationen af behandlingen af sjældne sygdomme i det danske sundhedsvæsen ud fra et nationalt og internationalt perspektiv.

tværgående samarbejde i dele af sygdomsforløbet, men kan varetages på højt specialiseret niveau i ét enkelt speciale med sædvanlig løbende rutinemæssig bistand fra parakliniske og understøttende funktioner.

### National Strategi for Sjældne Sygdomme

I 2009 tilsluttede Danmark sig en henstilling fra EU's Ministerråd (1) om, at alle EU-medlemslande skulle udarbejde en strategi eller en handlingsplan for sjældne sygdomme med henblik på en styrket indsats over for disse sygdomme. I henstillingen fokuseredes der på en række områder, som medlemsstaterne burde inkludere i den nationale strategi, herunder at anvende en passende definition og kodificering af sjældne sygdomme, oprettelse af databaser, styrkelse af forskningen på området, etablering af ekspertcentre og europæiske referencenetværk for sjældne sygdomme samt en styrkelse af patientforeningers indflydelse. Efter et udvalgsarbejde med deltagelse af centrale aktører i sjældne-landskabet, herunder repræsentanter fra de to Centre for Sjældne Sygdomme, de lægevidenskabelige selskaber, regionerne, Kommunernes Landsforening og patientorganisationer, udgav Sundhedsstyrelsen i juli 2014 "National Strategi for Sjældne Sygdomme" (2). Heri indgår overvejelser og anbefalinger, der skal ses som pejlemærker for en samlet og sammenhængende udvikling af indsatsen. Strategien er ikke en handlingsplan og giver derfor ikke patienter med sjældne sygdomme særlige rettigheder, som fx patienter med kræft og hjerte-kar-sygdomme har det gennem "kræftpakker" og "hjerterpakker", men den indeholder anbefalinger og fokusområder, der kan omsættes til konkrete initiativer, og kan således fremstå som en handleplan, hvis politikerne beslutter dette.

Af redegørelsen fremgår bl.a., at

- Instrukser, algoritmer for udredning mv. bør foreligge på alle hospitalsafdelinger med henblik på tidligere og rettidig

viderehenvisning af alvorlige uafklarede tilstande, hvor der kan mistænkes eller overvejes muligheden for en sjælden diagnose.

- Centrene for sjældne sygdomme har en særlig forpligtelse til at yde rådgivning, vejledning, undervisning og sikre koordinering ved mistanke om sjældne sygdomme og syndromer, og at dette gælder både for børn og voksne.
- At patienten med den sjældne komplekse sygdom tilknyttes et veldefineret lægeligt forløbsansvarligt team ved det højt specialiserede sygehus med deltagelse fra Centret for Sjældne Sygdomme, øvrige involverede specialfunktioner og herunder også andre relevante faggrupper.
- At patienter med en sjælden eller mistænkt sjælden sygdom, medfødt eller mistænkt genetisk betinget, og som ikke er klart placeret andetsteds i specialevejledningerne, kan henvises til et af de to centre. Centrene skal sikre, at patienterne vurderes i det multidisciplinære teamsamarbejde ved Centrets sygehusematrikel eller ved viderevisitation til en af de specialspecifikke højt specialiserede funktioner på sygehuset.
- Ud over den multidisciplinære lægefaglige indsats bør der også, når relevant, indgå fagpersoner med anden særlig ekspertise i det multidisciplinære teamsamarbejde mellem specialfunktionerne, fx sygeplejersker, diætister, ergoterapeuter, fysioterapeuter psykologer, tandlæger og socialrådgivere.

- At de lægevidenskabelige selskaber i deres virksomhed viser øget opmærksomhed over for de særlige udfordringer, som de sjældne sygdomme indebærer. Det gælder i relation til speciallægeuddannelsen, kvalitetsudvikling, forskning mv.

Om tandpleje ved sjældne sygdomme (3) er anført, at ”Regionerne skal tilbyde højt specialiseret odontologisk udredning, diagnostik, behandlingsplanlægning og/eller behandling af patienter med sjældne sygdomme, hos hvem den tilgrudliggende tilstand giver anledning til specielle problemer i tænder, mund og kæber”. Der er typisk tale om sjældne, medfødte og oftest genetisk betingede sygdomme, som kan være associeret med afvigelse i tanddannelsen, tændernes eruption, tændernes støttevæv, mundhulens slimhinder og/eller orofaciale funktioner. Denne opgave varetages af de to odontologiske landsdels- og videnscentre ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, hvor den løses i tæt samarbejde med tandlægeskolerne i København og Aarhus og igennem et nært samarbejde med de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og Centre for Sjældne Sygdomme ved Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

## ABSTRACT (ENGLISH)

### Organization of Rare Diseases in Denmark

In addition to rarity, which in Denmark is defined by a prevalence of 1:5.000 cases, are rare diseases characterized by being inherent, serious and complex. This means that they show symptoms of a variety of organs, either simultaneously or at different times during the patient's lifetime. To take care of the diagnostic, therapeutic and advisory task for people with rare diseases, two Centres for Rare Diseases were set up in 1996 at the Aarhus University Hospital and Rigshospitalet. Not allocated to these Centres are those rare diseases (such as Fenyktonuri and Cystic Fibrosis) which already have a treatment location and the 100 rare mono organ diseases/disease groups, which based solely on their low

frequency and complexity, by the National Board of Health ("Sundhedsstyrelsen"), are classified in as highly-specialized functions at the Danish University Hospitals. In July 2014 the National Board of Health released a "National Strategy for Rare Diseases", in which discussions and recommendations for a comprehensive and coherent development on the field of Rare Diseases are described. The strategy is however not an action plan, and therefore does not provide patients with rare diseases specific right unlike patients with cancer and cardiovascular diseases, who have it through "cancer packages" and "cardiac packages". It contains recommendations that can easily be translated into concrete initiatives for actual action. The contents of the strategy are briefly described.

## Litteratur

1. COUNCIL RECOMMENDATION of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02).

2. SUNDHEDSSTYRELSEN. Nationale strategier for sjældne sygdomme 2014. (Set 2016 januar). Tilgængelig fra: URL:

[www.sundhedsstyrelsen.dk/da/nyheder/2014/~/\\_/media/7092A6A2361341E5B20F2C9069207DC1.ashx?m=.pdf](http://www.sundhedsstyrelsen.dk/da/nyheder/2014/~/_/media/7092A6A2361341E5B20F2C9069207DC1.ashx?m=.pdf).

3. SUNDHEDSSTYRELSEN. Tillæg til vejledning om omfanget og kravene til den kommunale og regionale tandpleje 2012.



# EFTERÅRSMØDE DANSK PARODONTOLOGISK SELSKAB

Comwell Kongebrogaarden i Middelfart

7. og 8. oktober 2016

---

**TEMA:** Antibiotika, superbakterier og parodontale ydelser  
**TILMELDING OG MERE INFO** på [www.periodont.dk](http://www.periodont.dk) - Begrænset antal pladser

---

## **KOM OG HØR OM**

### **Parodontitispatogenese og det nye superorganisme-koncept**

v/Professor Emeritus Mogens Kilian - dette års modtager af EFP Distinguished Scientist Award

Vores forhold til de bakterier vi er koloniseret med på hud, slimhindeoverflader og tænder er et resultat af millioner af års co-evolution, som har resulteret i en gensidig tilpasning og funktionel integration. De seneste års forskning har godtgjort, at vores fysiologi og sundhed afhænger af samlivet med bakterier og andre mikroorganismer, og at der er grund til at opfatte os som en helhed ("superorganisme"). En ubalance i forholdet ("dysbiose") kan medføre inflammationsmedierede sygdomme, herunder autoimmune sygdomme og allergi, cancer og tilsyneladende også visse psykiske sygdomme.

Foredraget vil give et indblik i denne udvikling og forklare, hvordan de orale sygdomme parodontitis og caries opstår samt hvilke konsekvenser det bør have for behandling og forebyggelse.

### **Profylaktisk Antibiotika – anbefalinger**

v/Professor Olav Bergmann, Aarhus Universitet  
Professor, overlæge, dr.med. et cand.odont. Olav J. Bergmann har siden 2007 været professor i generel

og oral medicin ved Odontologisk Institut, Aarhus Universitet. Ud over tandlægeuddannelsen, som han afsluttede i 1977 ved Tandlægeskolen i Aarhus, samt efterfølgende lægeuddannelse, er Olav J. Bergmann også speciallæge i både intern medicin, hæmatologi og infektionssygdomme.

Olav J. Bergmann forsker blandt andet i medicinske sygdommes manifestationer i mundhulen, og en af hans opgaver er at bibringe Aarhus Universitets tandlægestuderende en relevant viden om de vigtigste medicinske sygdomme.

### **Refleksioner over resultaterne af et 5-årigt clinical trial.**

#### **Hvordan skal vi behandle parodontitis?**

#### **Med eller uden metronidazol?**

#### **Traditionel SRP eller Full Mouth Disinfection?**

v/Professor Vibeke Bælum, Aarhus Universitet

### **Nyt fra Løn- og Praksisudvalget**

#### **- Brugen af PA-ydelser før og efter OK 2015**

**Hvordan går det med brugen af de nye parodontale ydelser og hvordan fordeler de sig nu 1½ år efter sygesikringsoverenskomsten trådte i kraft?**

v/Repræsentant fra Regionernes Løn og Praksisudvalg