
Sjældne handicap

Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet

Redegørelse

Sundhedsstyrelsens arbejdsgruppe vedrørende
organisation af undersøgelse, behandling, kontrol og
erfaringsopsamling vedrørende sjældne handicap

Sjældne handicap

Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet

Sundhedsstyrelsens arbejdsgruppe vedrørende organisation af undersøgelse, behandling, kontrol og erfaringsopsamling vedrørende sjældne handicap.

© Sundhedsstyrelsen 2001

ISBN: 87-91093-47-3

Tilrettelæggelse: Komiteen for Sundhedsoplysning

Sats: Peter Dyrvig Grafisk Design

Tryk: PJ Schmidt Grafisk Produktion

Denne publikation kan købes hos:

Sundhedsstyrelsens Publikationer

c/o Schultz Information

Herstedvang 12

2620 Albertslund

Telefon: 70 26 26 36

Telefax: 43 63 62 45

E-mail: sundhed@schultz.dk

Hjemmeside: www.sundhed.schultz.dk

Forord

Sundhedsstyrelsen udgiver hermed redegørelsen "Sjældne handicap – Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet".

Udgangspunktet for arbejdet var ønsket om at forbedre og øge kvaliteten af den behandling, der tilbydes patienter med sjældne handicap.

Redegørelsen er udarbejdet af en arbejdsgruppe nedsat af Sundhedsstyrelsen. Arbejdsgruppen afgav redegørelsen til Sundhedsstyrelsen efter året 1999.

Gennem de seneste 10 år har der i forskellige sammenhænge været opmærksomhed om tilrettelæggelsen af sundhedsvæsenets indsats i relation til patienter med sjældne handicap. I Danmark diagnosticeres der hvert år flere hundrede personer med handicap, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles, at diagnostik, behandling og kontrol stiller store krav til en velkoordineret og ofte tværfaglig indsats i Sundhedsvæsenet. Der er typisk tale om medfødte ofte svære handicap, som kræver langvarig eller livslang behandling og støtte, ikke blot fra sundhedsvæsenet, men også fra social- og undervisningssektoren.

Den foreliggende redegørelse, og Sundhedsstyrelsens anbefalinger, omhandler tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets tilbud til personer med handicap, som udover at være sjældne, også kræver en særlig og velkoordineret indsats i sygehusvæsenet over en årrække.

Kravene til indsatsen beskrives med særlig vægt på behovet for planlægning, styring og koordination herunder krav om multidisciplinært teamsamarbejde mellem ekspertise fra forskellige specialer på højt specialiseret niveau. Videre fremhæves forpligtelsen til at sikre det konkrete samarbejde mellem det højt specialiserede niveau og den relevante funktion på basisniveauet. Tillige indeholder redegørelsen som et væsentligt element anbefalinger vedrørende kvalitetsudvikling på området.

Udover de generelle anbefalinger indeholder redegørelsen anbefalinger i forhold til 11 konkrete sjældne handicap.

Sundhedsstyrelsen finder, at der med anbefalingerne og beskrivelserne foreligger et godt grundlag for det videre arbejde på området.

København, august 2001

Jens Kristian Gøtrik

Steen Werner Hansen

Indhold

Sundhedsstyrelsens anbefalinger vedrørende sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet	9
--	----------

Kapitel 1

Baggrund og kommissorium	18
Indledning	18
Arbejdsgruppens kommissorium	20
Arbejdsgruppens sammensætning	20
Arbejdsgruppens arbejde	22

Kapitel 2

Sammenfatning	25
Arbejdsgruppens generelle anbefalinger	28
Arbejdsgruppens anbefalinger vedrørende konkrete sjældne handicap	30

Kapitel 3

Sjældne handicap	32
Generelt om begrebet sjældne handicap	32
Om sjældne handicap i relation til sygehusvæsenet	33
Sjældne handicap med behov for en særlig organisation af sygehusvæsenets tilbud	34
Forekomst	35
Nye og andre problemstillinger i relation til forekomst og prognose ...	38
Særlige problemer vedrørende voksne med sjældne handicap	38
Mental retardering og sjældne handicap	39

Kapitel 4

Overvejelser om organisation af indsatsen i sygehusvæsenet	40
Nuværende organisation	40
<i>Generelle principper</i>	40
<i>Specielt vedrørende sjældne handicap</i>	41
<i>Hvor behandles patienterne i dag?</i>	43
Modeller for fremtidig organisation	43
<i>Kravene til en højtspecialiseret centerfunktion</i>	44
<i>De decentrale opgaver</i>	46
<i>Modeller for opgavevaretagelse</i>	47

Kapitel 5

Ressourcemæssige overvejelser	50
Indledning	50
Elementer i ressourcemæssige overvejelser	50

Kapitel 6

Den tværsektorielle indsats i relation til sjældne handicap	52
Patientforeninger og brugerorganisationer	52

Kapitel 7

Arbejdsgruppens generelle anbefalinger	56
Organisation af varetagelsen af sygehusfunktionen for personer med sjældne handicap	58
<i>Landsdelsniveau</i>	58
<i>Amtsniveau</i>	59
Arbejdsgruppens øvrige anbefalinger	60

Kapitel 8

Arbejdsgruppens anbefalinger i forhold til konkrete sygdomme	61
Anbefalinger vedrørende Blæreekstrofi	61
<i>Behandling, pleje og kontrol</i>	61
<i>Organisation</i>	62
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	63
<i>Anbefaling</i>	63
Anbefalinger vedrørende Neurofibromatosis Recklinghausen	64
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	64
<i>Organisation</i>	65
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	66
<i>Anbefaling</i>	66
Anbefalinger vedrørende Osteogenesis Imperfecta	67
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	67
<i>Organisation</i>	68
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	69
<i>Anbefaling</i>	69
Anbefalinger vedrørende Marfan Syndrom	70
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	70
<i>Organisation</i>	71
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	71
<i>Anbefaling</i>	72
Anbefalinger vedrørende Prader-Willi Syndrom	73
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	73
<i>Organisation</i>	73
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	74
<i>Anbefaling</i>	74
Anbefalinger vedrørende Wilsons sygdom	75
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	75
<i>Organisation</i>	74
<i>Kvalitetsudvikling, registrering m.v.</i>	76
<i>Anbefaling</i>	76
Anbefalinger vedrørende Myelomeningocele	77
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	77
<i>Organisation</i>	78

<i>Kvalitetsudvikling, registrering mv.</i>	79
<i>Anbefaling</i>	79
Anbefalinger vedrørende Spielmeyer-Vogt (juvenil NCL, CLN3) og andre typer af neuronal ceroid-lipofuscinosis (NCL)	80
<i>Andre former for Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL)</i>	80
<i>Diagnose, behandling, pleje og kontrol</i>	81
<i>Organisation</i>	82
<i>Kvalitetsudvikling, registrering mv.</i>	83
<i>Anbefaling</i>	83
Anbefalinger vedrørende Galaktosæmi	84
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	84
<i>Organisation</i>	85
<i>Kvalitetsudvikling, registrering mv.</i>	86
<i>Anbefaling</i>	86
Anbefalinger vedrørende Ehlers-Danlos syndrom	87
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	87
<i>Organisation</i>	88
<i>Kvalitetsudvikling, registrering mv.</i>	89
<i>Anbefaling</i>	89
Anbefalinger vedrørende Apert syndrom	90
<i>Diagnose, behandling og kontrol</i>	90
<i>Organisation</i>	91
<i>Kvalitetsudvikling, registrering mv.</i>	92
<i>Anbefaling</i>	92

Bilag 1

De tekniske arbejdsgrupper rapporter	93
Blæreekstrofi	93
Neurofibromatosis Recklinghausen, Type 1	98
Osteogenesis Imperfecta	105
Marfan Syndrom	120
Prader-Willi Syndrom	138
Wilson's Sygdom	153
Myelomeningocele	158
Spielmeyer-Vogt	195
Galaktosæmi	203
Ehlers-Danlos Syndrom	211
Apert Syndrom	221

Bilag 2

Liste over Sygdomsgrupper	229
--	------------

Bilag 3

Oversigt over lands- og landsdelsfunktioner for sjældne handicapgrupper, placeret i "Vejledning vedrørende lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet, 1996"	235
---	------------

Bilag 4

Skøn over antallet af patienter med de 11 omtalte sjældne handicap i sygehusvæsenet	239
--	------------

Sundhedsstyrelsens anbefalinger vedrørende sjældne handicap – den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet

Baggrund

Gennem det seneste 10 år har der i forskellige sammenhænge været opmærksomhed om tilrettelæggelsen af sundhedsvæsenets indsats i relation til patienter med sjældne handicap. I Danmark diagnosticeres hver år flere hundrede personer med handicap, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles at diagnostik behandling og kontrol stiller store krav til en velkoordineret og ofte tværfaglig indsats i Sundhedsvæsenet. Der er typisk tale om medfødte kroniske tilstande med ofte svære handicap, som kræver langvarig el. livslang behandling og støtte ikke blot fra sundhedsvæsenet, men også fra social- og undervisningssektoren.

Problemerne omkring diagnostik og behandling af disse handicap er ofte komplicerede og kendskabet til det enkelte handicap og den relevante diagnostik og behandling vil ofte bl.a. pga. dets sjældenhed være begrænset. Dette betyder, at der for den enkelte patient består en risiko for at opgaverne vedr. diagnostik, behandling og kontrol ikke vil blive varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og hensigtsmæssigt, med mindre der foretages en samling af funktioner i sygehusvæsenet, og der derved etableres mulighed for opsamling af den nødvendige særlige viden, rutine og erfaring om sådanne sjældne handicap. Da det drejer sig om langvarige ofte livslange tilstande bør organisationen heraf tage udgangspunkt i et patientforløbsperspektiv.

Allerede i Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusevæsenet fra 1993 påpegedes dette problem og Sundhedsstyrelsen anbefalede en samling af opgaver/funktioner på dette område med henblik på oparbejdelse af viden og ekspertise inden for rammerne af en eventuelt to højt specialiserede centerfunktioner på lands -landsdelsniveau.

Denne generelle anbefaling blev uddybet i en redegørelse: "Sjældne handicap – forslag til fremtidig organisation" fra en af Sundhedsstyrelsen nedsat teknisk arbejdsgruppe i 1993. Indkomne bemærkninger i forbindelse med høringsrunden viste imidlertid at der var behov for et yderligere afklaringsarbejde og en konkretisering inden anbefalinger vedr. organisering af diagnostik, behandling og kontrol af relevante sjældne handicap kunne fastlægges.

Sundhedsstyrelsen nedsatte derfor i 1996 en arbejdsgruppe med repræsentation fra alle relevante parter med den opgave at udarbejde forslag til organisation af undersøgelse, behandling og kontrol af sjældne handicap. Foruden generelle anbefalinger skulle der udarbejdes forslag til beskrivelse af indsatsen i forbindelse med nogle konkrete handicapgrupper.

Den foreliggende redegørelse indeholder således anbefalinger i form af en generel model, med udgangspunkt i et patientforløbsperspektiv, for tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets tilbud til personer med sådanne sjældne handicap, som udover at være sjældne også kræver en særlig og velkoordineret indsats i sygehusvæsenet over en årrække. Endvidere indeholder redegørelsen forslag til referenceprogrammer samt anbefalinger vedr. 11 forskellige konkrete sjældne handicap.

Arbejdsgruppens redegørelse beskriver og afgrænser indledningsvis den relevante gruppe af sjældne handicap. Redegørelsen beskriver herefter krav til indsatsen med særlig vægt på behovet for planlægning, styring og koordination af den ofte årelange indsats, herunder beskrives krav om velplanlagt multidisciplinært teamsamarbejde mellem ekspertise fra forskellige specialer på højt specialiseret niveau dvs. lands- landsdelsniveauet, samt forpligtelsen og nødvendigheden af at sikre et konkret samarbejde mellem landsdelsniveauet og den relevante funktion på basisniveauet i det enkelte patientforløb.

Høring om redegørelsen

Sundhedsstyrelsen sendte redegørelsen til høring i alle sygehuskommuner, relevante lægevidenskabelige selskaber, patientorganisationer m.fl. og modtog høringssvar i løbet af efteråret 2000. I forbindelse med høringssvarene anmodede Sundhedsstyrelsen specifikt om synspunkter vedr. den anbefalede principielle model for opgavevaretagelse og opgavefordeling, anbefalingerne vedrørende kvalitetsudvikling og registrering samt de konkrete anbefalinger for de 11 beskrevne syndromer/sygdomme.

Høringssvarene er omfattende og omhandler mange forskellige aspekter vedr. behandling af patienter med sjældne handicap.

Det kan overordnet konstateres:

- ◆ At der er tilslutning til at redegørelsen og anbefalingerne udgør et godt udgangspunkt for at øge kvaliteten af behandlingen for personer med sjældne handicap.
- ◆ At der er tilslutning til forslagene vedr. kvalitetsudvikling – herunder udvikling af referenceprogrammer, behandlingsprotokoller, registre, kliniske databaser mv.

- ♦ At der endvidere generelt overordnet er tilslutning til anbefalingerne vedr. de 11 konkrete handicap/sygdomme, idet der dog i en række hørings svar er forskellige supplerende bemærkninger og kommentarer vedrørende enkelte af disse sygdomme.

Vedr. den principielle model for opgavevaretagelse

- ♦ I forlængelse af den overordnede tilslutning til anbefalingerne er der generelt tilslutning til anbefalingen om at opbygge 2 centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet med udgangspunkt i de eksisterende centre på henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Der udtrykkes i en række hørings svar dog også forskellige former for betænkeligheder ved om disse centre vil være i stand til at løfte opgaven.

En række hørings svar tilkendegiver således betænkeligheder pga. omfanget/størrelsen af opgaven, idet denne potentielt i fremtiden kan komme til at omfatte mange evt. flere hundrede forskellige sjældne handicap.

I den forbindelse udtrykker især en række amter og Amtsrådsforeningen at man lægger vægt på redegørelsens anbefaling om at også andre afdelinger/sygehuse med landsdelsfunktion kan varetage centraliserede opgaver eller delopgaver inden for sjældne handicap eller grupper af handicap.

Enkelte fremhæver i denne sammenhæng Sundhedsstyrelsens tilkendegivelse af, at det ikke er intentionen med anbefalingerne at flytte opgaver der allerede løses tilfredsstillende.

En lang række hørings svar understreger vigtigheden af at centrene tildeles de fornødne ressourcer til at kunne varetage opgaverne, idet dette forudsætter en yderligere udbygning af de to eksisterende centre.

- ♦ Der er generelt tilslutning til anbefalingerne om et gensidigt forpligtende samarbejde mellem landsdelscentre og de lokale amtsafdelinger.

I den forbindelse fremhæver en lang række hørings svar det positive i anbefalingen om, at der bør være en amtslig afdeling der har/varetager det lokale amtsansvar for patienterne. Man understreger at denne anbefaling især er vigtig i relation til de voksne patienter.

Enkelte handicaporganisationer tilkendegiver dog betænkeligheder ved at opgaverne ikke udelukkende placeres ved centrene, idet man frygter uklarhed om ansvarsplaceringen for patienterne. Man finder dog anbefalingerne acceptable under forudsætning af, at der etableres det nødvendige samspil mellem de højt specialiserede centerfunktioner/landsdelsfunktionerne og basisafdelingerne, ansvarsfordelingen nøje afklares via samarbejdsaftaler og at amterne tager opgaven meget alvorligt.

Vedrørende kvalitet

- ◆ Der er i alle høringsvar entydig tilslutning til anbefalingerne vedr. kvalitetsudvikling bl.a. i form af udarbejdelse af referenceprogrammer, behandlingsprotokoller for sjældne handicap og for udvikling af kliniske databaser, registre mv.
- ◆ I den forbindelse fremhæver en række handicaporganisationer og patientforeninger behovet for udarbejdelse af tilsvarende referenceprogrammer som de foreliggende 11 for andre sygdomme/sjældne handicap

Især patientorganisationer understreger vigtigheden af overvågning af, at der sker en realisering af anbefalingerne som opfølgning på redegørelsen, samt herudover en fortsættelse af arbejdet til at omfatte referenceprogrammer for andre grupper sjældne handicap.

H:S og Århus Amt konstaterer at man finder anbefalingerne om kvalitetsudvikling meget væsentlige, men at en realisering forudsætter drøftelse om det ressourcemæssige grundlag for sådanne aktiviteter bl.a. med amterne.

Vedrørende andet

- ◆ Især patientforeninger, men også andre fremhæver behovet for tilstrækkelig brede kationer eller koblede kationer således at patienterne ikke kun får kation til enkelte delelementer af kontrol- og behandlingsindsatsen men f.eks. til den samlede centervirksomhed.
- ◆ Sundhedsstyrelsen kan med hensyn til anbefalingen om nedsættelse af en følgegruppe konstatere at der i den forbindelse fremsættes mange forskellige ønsker til hvad en sådan følgegruppe skal beskæftige sig med.

Sundhedsstyrelsen konstaterer i øvrigt at der i forbindelse med høringsrunden især fra en række handicaporganisationer fremsættes en række ønsker vedrørende den samlede offentlige opgavevaretagelse i forbindelse med sjældne handicap, hvor bla. opgaver der traditionelt og i henhold til eksisterende lovgivning er placeret andetsteds i det offentlige ønskes tillagt centrene. Ligesom enkelte høringssvar foreslår ændringer af det traditionelle finansieringsgrundlag for patientbehandling, afskaffelse af kationssystemet og/ eller statslig finansiering af centervirksomheden.

Sundhedsstyrelsen kan have forståelse for at nogle handicaporganisationer har ønsket at fremsætte synspunkter af forskellig mere overordnet handicappolitisk karakter, men må konstatere at dette falder uden for redegørelsens rammer og intentioner. Sundhedsstyrelsen må derfor henviser til at man rejser sådanne spørgsmål i andre og mere relevante regier og sammenhænge.

Vedrørende ressourcer

- ◆ Det skal specielt bemærkes, at H:S og Århus Amt, som tilslutter sig redegørelsens anbefalinger, samtidig påpeger behovet for afklaring af ressourcerne til de opgaver ved centrene, der ligger udover de direkte patientkontakter. Sundhedsstyrelsen er enig i behovet for en sådan afklaring.
- ◆ Nogle høringssvar bla. Amtsrådsforeningen finder det problematisk at der ikke er overblik over antallet af patienter, der berøres af redegørelsen og dermed af ressourcebehovet. Sundhedsstyrelsen har på denne baggrund udarbejdet et yderligere bilag (bilag 4) hvori der på grundlag af nu tilgængelig viden dels fra en spørgeskemaundersøgelse foretaget i 2000 i et samarbejde mellem CSH og Dansk Pædiatrisk Selskab og nye analyser i Landspatientregisteret er foretaget en supplerende vurdering af antallet af patienter.

Sundhedsstyrelsen skal herudover gøre opmærksom på at der er anført de bedst foreliggende skøn over såvel incidens som prævalens af tilstandene i forbindelse med de 11 konkrete sjældne handicap, og at der i redegørelsens beskrivelser af disse, er angivelser af kontrol- og behandlingsbehovene på henholdsvis højt specialiseret niveau og lokalt i amtet i forhold til de varierende sværhedsgrader og problemstillinger indenfor den enkelte gruppe.

Vedrørende de 11 konkrete handicap må Sundhedsstyrelsen i øvrigt konstatere at disse patienter allerede i vidt omfang modtager eller burde modtage nødvendige ydelser fra sygehusvæsenet i behandlingen af deres sygdom og at en stor del af disse ydelser allerede i forvejen er rubriceret som landsdelsfunktioner. Dette gør sig således gældende for så vidt angår enkeltdele af indsatsen vedrørende alle de nævnte 11 sjældne handicap. For så vidt angår Blæreekstrofi, Osteogenesis Imperfecta, Marfan syndrom, Wilsons Sygdom, Myelomeningocele, Galaktosæmi og Apert Syndrom dvs. 7 af de 11 drejer det sig om, at store dele af den samlede diagnostik-, behandlings- og kontrolindsats allerede er rubriceret som lands- landsdelsfunktioner iht. Vejledning 1996.

Redegørelsens anbefalinger omhandler således principielt primært en bedre organisering i form af sammenhængende veltilrettelagte patientforløb med veldefineret opgave- og ansvarsfordeling.

Sideløbende hermed anbefales en systematisk registrering af oplysninger med henblik på indsamling af den viden om bla. antallet af patienter og disses behov for ydelser som aktuelt savnes.

Herudover skal Sundhedsstyrelsen pointere, at den generelle model hensigtsmæssigt kan appliceres på en lang række forskellige sygdomme og handicap som opfylder de overordnede grundlæggende forudsætninger, men at der ikke dermed er taget generel stilling til hvorledes og på hvilket niveau i sygehusvæsenet alle sjældne sygdomme og handicap i frem-

tiden skal varetages. Sådanne beslutninger vil som hidtil principielt skulle træffes inden for rammerne af Sundhedsstyrelsens Vejledning vedr. specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet.

Der vil ved den bedre tilrettelæggelse og det generelle kvalitetsløft formentlig blive tale om, at der fra sygehusvæsenet skal leveres flere elektive ydelser i form af flere kontrolbesøg, undersøgelser mv. i de enkelte patientforløb. Men disse giver mulighed for at iværksætte relevante undersøgelser og behandlinger på optimale tidspunkter i sygdomsforløbet med deraf følgende mulighed for at forebygge udvikling af u hensigtsmæssig og alvorlig forværring af symptomerne. Indgriben på optimalt og relevant tidspunkt i sygdomsforløbet medfører dels mindre invaliditet og/ eller bedre overlevelsesmuligheder for patienterne, dels er det skønnet at der herved kan opnås en ikke uvæsentlig faglig rationalisering og effektivitet.

Vedrørende de konkrete anbefalinger for de 11 sjældne handicap

Der er overordnet tilslutning til beskrivelserne i referenceprogrammerne og redegørelsens anbefalinger. En række høringssvar konstaterer således at disse referenceprogrammer er udarbejdet bl.a. af de fremmeste eksperter på områderne.

Der konstateres i øvrigt at nogle af referenceprogrammerne på enkelte delpunkter allerede nu har behov for ajourføring på baggrund af ny viden.

Der er i høringssvarene endvidere en række konkrete forslag til mindre rettelser, hovedsagelig af mere faktisk karakter vedrørende de enkelte handicap. Sundhedsstyrelsen har i vidt omfang tilrettet redegørelsen i overensstemmelse hermed.

Med hensyn til placeringen af funktionerne for de enkelte handicap er der bemærkninger til Neurofibromatose, som nogle finder er for hyppigt forekommende til kun at have 2 landsdelscentre. Sundhedsstyrelsen skal understrege, at netop pga. den "høje" forekomst (prævalens) er tyngden i opgavefordelingen vedrørende neurofibromatose placeret på amtsniveau, hvorfor 2 landsdelscentre findes tilstrækkeligt. Herudover understreges i Blæreerekstrofiforeningens høringssvar, at man aktuelt ønsker 2 landsdelscentre. Sundhedsstyrelsen overvejer på baggrund heraf aktuelt dette spørgsmål.

Sundhedsstyrelsens anbefalinger

På baggrund af arbejdsgruppens redegørelse og anbefalinger samt de indkomne høringssvar er Sundhedsstyrelsens anbefaling følgende:

Sundhedsstyrelsen tilslutter sig arbejdsgruppens generelle beskrivelse af problemer og behovet for koordinerede veltilrettelagte patientforløb samt anbefalingerne vedr. den principielle model for opgavevaretagelse og opgavefordeling i sygehusvæsenet.

Der anbefales således:

En generel forbedring og styrkelse af sygehusvæsenets indsats over for personer med sådanne/disse sjældne handicap med udgangspunkt i aftalte samarbejdsforløb og i et patientforløbsperspektiv, hvor højt specialiserede landsdelsfunktioner indgår i teamsamarbejde om patienten og i øvrigt samarbejder med basisniveauet om relevante funktioner i et planlagt, aftalt og gensidigt forpligtende samarbejdsforhold.

Det anbefales i den forbindelse:

- ◆ At der udarbejdes yderligere behandlingsprotokoller/referenceprogrammer for relevante sjældne handicap, eller for grupper af sjældne handicap.
- ◆ At der indenfor rammerne af Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner fastlægges en placering af ansvar for de samlede forløb
- ◆ At patienterne i forbindelse med den primære diagnostik henvises til et højt specialiseret center, og det videre forløb tilrettelægges herfra i samarbejde med den relevante amtsfunktion
- ◆ At der etableres registrering af patienterne og patientforløbene i kliniske databaser.

Sundhedsstyrelsen anbefaler endvidere vedr. organisation:

- ◆ At der opbygges 2 centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet med udgangspunkt i de 2 eksisterende centre ved henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.
- ◆ Disse 2 centre koordinerer patientforløbsprogrammer/behandlingsprotokoller i et gensidigt forpligtende samarbejde herunder vedr. databaser.
- ◆ Disse centre varetager endvidere de højt specialiserede opgaver som er placeret ved centrene i teamsamarbejde med de relevante specialfunktioner ved landsdelssygehuset i henhold til anbefalingerne vedr. de enkelte sjældne handicap således som det fremgår af Vejledning vedr. specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet.
- ◆ Tyngden i den konkrete ansvars- og opgavefordeling mellem centerfunktionen og specialfunktionen på landsdelssygehuset vil variere afhængig af problemstillingernes karakter for de konkrete enkelte handicap og aftales som udgangspunkt internt i teamet som led i teamsamarbejdet i overensstemmelse med og inden for rammerne af Vejledning vedr. specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet.

Sundhedsstyrelsen skal i denne forbindelse understrege at såfremt der foreligger særlige forhold, der taler herfor, kan opgaver eller delopgaver for grupper af sjældne handicap også placeres ved andre afdelinger/sygehuse med landsdelsfunktion. Sådanne forhold kan f.eks. være tilstandenes hyppighed, der begrundes flere centre, eller særlig kunnen i den pågældende institution, der begrundes særlig placering.

Placeringen af funktionerne vil fremgå af Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet.

Sundhedsstyrelsen anbefaler at opgaverne ved de to landsdelscentre for sjældne handicap omfatter de på side 28 og 29 oplyste opgaver.

Vedrørende amtsniveauet anbefales:

- ◆ At det i det enkelte amt afklares hvilken amtslig specialafdeling, der varetager det decentrale ansvar for den enkelte handicapgruppe/den enkelte patient i henholdsvis barne- og voksenalderen.
- ◆ At der etableres de fornødne konkrete aftaler om arbejdsdelingen mellem denne afdeling og det højt specialiserede center.
- ◆ De typiske amtslige funktioner omfatter:
 - Indledende diagnostik, primær kontakt og visitering til centeret.
 - Opfølgning vedr. almindelig udvikling (børn) og almen handicapstøtte
 - Evt. varetagelse af rutinemæssig kontrol
 - Evt. varetagelse af akut opståede sygdomsproblemer.

De her foreliggende konkrete referenceprogrammer /behandlingsprotokoller anbefales i øvrigt anvendt som modeller for tilrettelæggelsen af indsatsen vedrørende andre beslægtede handicap. Det anbefales i overensstemmelse hermed, at patienter med tilsvarende/lignende relevante sjældne handicap inden for rammerne af Vejledning vedrørende specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet på et tidligt tidspunkt i forløbet henvises til et af de to centre mhp. registrering, vurdering af behandlingsmuligheder og rådgivning af lokalfunktionen mht. det videre forløb.

Arbejdsgruppen har endvidere fremsat anbefalinger vedrørende placering af lands- og landsdelsfunktionerne for de 11 konkrete sjældne handicap.

Sundhedsstyrelsen har inddraget disse anbefalinger samt bemærkninger fra høringsrunden i drøftelserne vedrørende fastlæggelse og placering af lands- og landsdelsfunktionerne på området i Vejledning vedr. specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet 2001 (aktuelt i høring). Arbejdsgruppens anbefalinger er overvejende fulgt når bortses fra blæreekstrofi, hvor der på baggrund af høringsrunden fore-

står en yderligere afklaring vedrørende placeringen af funktionen på landsdelsniveau, hvilket vil ske i relation til færdiggørelsen af Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner 2001.

Arbejdsgruppen har herudover anbefalet at der i Sundhedsstyrelsens regi nedsættes en følgegruppe, der har til opgave at overvåge udviklingen og udbygningen på området og tage relevante opfølgende initiativer.

Sundhedsstyrelsen finder opgaven væsentlig, herunder finder Styrelsen at dokumentation og evaluering er vigtige elementer i opfølgningen. Dette vil medindgå i Styrelsens overvejelser om en følgegruppe.

Kapitel 1

Baggrund og kommissorium

Indledning

I Danmark bliver der hvert år diagnosticeret flere hundrede personer med handicap, som hver for sig er sjældne, men som har det til fælles, at diagnostik, behandling og kontrol stiller store krav til en velkoordineret og ofte tværfaglig indsats i sundhedsvæsenet gennem en lang årrække evt. hele livet.

Der er sædvanligvis tale om medfødte kroniske tilstande med ofte svære handicap, som kræver langvarig eller livslang behandling og støtte, ikke blot fra sundhedsvæsenet, men også fra social- og undervisningssektoren.

Problemerne omkring disse handicap er ofte komplicerede og sundhedspersonalets, de henvisende instansers og beslutningstagernes kendskab til det enkelte handicap vil ofte, bl.a. på grund af dets sjældenhed være utilstrækkeligt. Dette betyder, at der er stor risiko for at opgaverne vedrørende diagnostik, behandling og kontrol ikke bliver varetaget tilstrækkeligt fagligt kvalificeret og hensigtsmæssigt.

Disse sjældne handicap omfatter en række tilstande (sygdomme og syndromer) som er meget forskellige i sværhedsgrad, kompleksitet, forløb over tid og behov for kontakt med sundhedsvæsenet.

Gennem en årrække har løsning af disse patientgruppers problemer været drøftet i specialeplanlægningssammenhænge, bl.a. på baggrund af talrige henvendelser fra patientforeningerne og Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger (KMS) m.fl.

På baggrund heraf anbefalede Sundhedsstyrelsen i Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet 1993 derfor følgende vedrørende de sjældne handicap:

“Ansvaret for koordination og styring af de samlede behandlingsforløb samt oparbejdelse af viden og ekspertise bør placeres ved en højt specialiseret centerfunktion et eller højst 2 steder i Danmark. Sundhedsstyrelsen finder, at et sådant center bør etableres i tilknytning til børneafdelingen ved Rigshospitalet og/eller Århus Universitetshospital. Sundhedsstyrelsen vil i samarbejde med de relevante sygehusafdelinger og sygehuskommuner udarbejde forslag hertil og vil foretage udredning vedrørende afgrænsning, centralisering og koordinering af indsatsen over for de sjældne handicapgrupper.”

På denne baggrund nedsatte Sundhedsstyrelsen i juni 1993 en lille teknisk arbejdsgruppe, der fik til opgave at uddybe de principielle overordnede målsætninger i Vejledningen fra 1993 med konkrete anbefalinger på grundlag af en kortlægning og beskrivelse af behovet i sygehusvæsenet. Det præciseredes, at det ikke var formålet med arbejdet at flytte opgaver som allerede blev løst tilfredsstillende i sygehusvæsenet eller i institutioner uden for sygehusvæsenet, ligesom der heller ikke var intentioner om at ændre arbejdsdelingen mellem sundhedsvæsenet og social- og undervisningssektoren.

Formålet var således alene at sikre disse patientgrupper en højt kvalificeret og velkoordineret indsats i sundhedsvæsenet med henblik på at sikre det bedst mulige forløb for den enkelte patient, en generel højere kvalitet af ydelserne over for gruppen af patienter, og en mere udbytterig og hensigtsmæssig anvendelse af ressourcerne.

I december 1993 forelå arbejdsgruppens redegørelse "Sjældne Handicap – forslag til fremtidig organisation".

Det anbefaledes heri, at sygehusvæsenets tilbud til mennesker med sjældne handicap fremover samledes som lands- eller landsdelsfunktioner ved et eller to centre, afhængigt af den enkelte diagnoses sjældenhed. Det anbefaledes endvidere, at disse centre skulle være forpligtede til at etablere et forpligtende samarbejde med lokale sygehusafdelinger, samt have ansvar for koordineringen af indsatsen. Endvidere pegedes på, at centrene skulle varetage vidensopsamling og forskning samt generel og konkret rådgivning. Arbejdsgruppens anbefalinger var af generel og overordnet karakter, hvorfor den også selv anbefalede, at arbejdet blev fortsat i form af en konkret opfølgning af arbejdsgruppens anbefalinger og forslag til løsningsmodeller. Redegørelsen sendtes til bred høring blandt relevante parter.

De indkomne bemærkninger i forbindelse med høringsrunden viste imidlertid, at der var behov for et yderligere afklaringsarbejde inden generelle anbefalinger vedrørende organiseringen af diagnostik, behandling og kontrol af sjældne handicap ville kunne fastlægges.

I 1995 igangsatte Sundhedsstyrelsen derfor efter drøftelse og aftale med en bred kreds af de involverede lægevidenskabelige selskaber, patientforeninger m.fl. atter arbejdet på området.

Der aftaltes nedsættelse af 7 tekniske arbejdsgrupper, der skulle udarbejde forslag til beskrivelser (protokoller, bilag 1) vedrørende behov for indsats i forbindelse med følgende 7 konkrete sjældne handicapgrupper:

- ◆ Neurofibromatosis Recklinghausen
- ◆ Osteogenesis Imperfecta
- ◆ Marfan Syndrom

- ◆ Wilsons Syndrom
- ◆ Prader-Willi Syndrom
- ◆ Blæreekstrofi
- ◆ Apert Syndrom.

Når Sundhedsstyrelsen kunne frigøre ressourcer hertil skulle der yderligere nedsættes en overordnet arbejdsgruppe.

De 7 første tekniske arbejdsgrupper afleverede deres rapporter til Sundhedsstyrelsen i løbet af 1995 og 1996 og i slutningen af 1996 nedsatte Sundhedsstyrelsen den overordnede arbejdsgruppe med følgende kommissorium og sammensætning:

Arbejdsgruppens kommissorium

Der nedsættes en bred arbejdsgruppe, der har til opgave at udarbejde forslag til organisationen af undersøgelse, behandling og kontrol af sjældne handicap.

Arbejdsgruppen skal udarbejde indstillinger til Sundhedsstyrelsen om den fremtidige organisation af undersøgelse og behandling af konkrete lidelser, bl.a. på grundlag af beskrivelser af:

- ◆ Størrelsesordenen af de sjældne handicapgrupper.
- ◆ Behovene for undersøgelser, behandling og pleje.
- ◆ Nuværende organisation af tilbuddene og mulighederne for diagnostik og behandling.
- ◆ Behovene for koordination, erfaringsopsamling og vidensformidling.

Arbejdsgruppen kan tilrettelægge sit arbejde med nedsættelse af tekniske undergrupper, der udarbejder beskrivelse af de konkrete lidelser, eller på anden måde. Arbejdsgruppen skal løbende aflevere indstillinger vedrørende konkrete lidelser til Sundhedsstyrelsen.

Arbejdsgruppen nedsatte undervejs yderligere 4 tekniske arbejdsgrupper vedrørende Myelomeningocele, Galaktosæmi, Spielmeyer-Vogt og Ehlers-Danlos Syndrom.

Arbejdsgruppens sammensætning

Formand: Afdelingslæge Marianne Jespersen, Sundhedsstyrelsen.

Repræsentanter udpeget af Amtsrådsforeningen:

Administrerende overlæge, dr.med. Karsten Kaas Ibsen/Overlæge Bente Beck

Cheflæge overlæge, dr.med. Ole Hein-Sørensen
Administrerende overlæge, dr.med. Arne Høst
Fuldmægtig Hanne Sognstrup / fuldmægtig Mikkel Grimmeshave

Hovedstadens Sygehusfællesskab:

Sundhedsfaglig direktør Lone de Neergaard

Socialministeriet:

Fuldmægtig Lars Gjesing

Center for små Handicapgrupper:

Centerleder Terkel Andersen

Læge Vibeke Manniche / afdelingsleder, dr.med. John-Erik Stig Hansen

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Overlæge, professor, dr.med. Karen Brøndum-Nielsen

Dansk Pædiatrisk Selskab:

Overlæge, dr.med. John Østergaard

Overlæge Karen Taudorff

Overlæge Niels Chr. Christensen

Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og Handicapforeninger

Torben Grønnebæk

Sundhedsstyrelsens sagkyndige rådgiver:

Centerdirektør, dr.med. Henrik Hertz

Herudover har afdelingslæge Niels Illum, Rigshospitalet, deltaget i en række møder.

Sekretariat:

Fuldmægtig Claus Chammon / Læge Eva Bøcher Herner

Sekretær Hanne Jørgensen

I forbindelse med udarbejdelsen af de foreliggende behandlingsprogrammer har en lang række andre såvel fagfolk som brugerrepræsentanter deltaget og ydet værdifuld bistand.

Bettina Boserup

Sven Asger Sørensen

Flemming Skovby

Birthe Holm

Bjarne Møller-Madsen

Gert Hebeltoft

Ole Tornvig-Christensen

Peter Uldall

Käte Raunkjær

Marianne Engholm

Allan Lund

Jørgen Petersen

Ulrik Tarp

Bjarne Thomsen

Susanne Ullman

Alf Wennevold

Lone Astrup

Steffen Husby

Leo Ranek

Fin Biering-Sørensen

Poul Henning Jensen
Marianne Juhler
Erling Nathan
Leif Normann Rasmussen
T. Munch Jørgensen
Michael Thiessen
Ole Andersen
Jens Peter Nørgaard
Leif Christensen
Søren Lildal
Jens Peder Bagger
Poul Vedtofte
Jørn Bjerregård
Stig Bolund
Hanne Kjeldsen
Steen Bach Christensen
Flemming Holst Nielsen
Peter K.A. Jensen
Sven Erik Børgesen
Birthe Melsen
Steen Sindet-Pedersen
Sven Kreiborg
Danilo Zdravkovic
Hans Ulrik Møller
Lars Vendelbo Johansen
Hans Enemark
Jørn Kirkegård
Jan Ulrik Prause
Lis Almer
Takasi Kobayasi

Erik Scherfig
Hans Ulrik Møller
Cody Bünger
Niels Foged
Ivan Hvid
Troels Munch Jørgensen
Klaus Krogh
Søren Laurberg
Harald Lie
Vibeke Lie
Claus Mosdal
Karsten Torst Pedersen
Thor Petersen
Jørgen M. Thorup
Birgit Leth Jensen
Gerd Stafanger
John Philip
Ulrik Pedersen
Wendy Mogensen
Susanne Blichfeldt
Joes Ramsøe Jacobsen
Karen Konstantin-Hansen
Bodil Davidsen
Jens Halkjær Kristensen
Jørn Müller
Frank Steensgaard-Hansen
Thomas Olsen
Bengt Gösta Pettersson
Thomas Rosenberg
Marianne Salamon

Arbejdsgruppens arbejde

Arbejdsgruppen har løbende drøftet afgrænsningen af arbejdet i lyset af behovene for indsats og de hidtidige bestræbelser for at opnå konsensus om principper for tilrettelæggelse af sygehusvirksomheden for de sjældne handicapgrupper.

Der findes flere tusinde forskellige "sjældne handicap", der afføder behov for en eller anden form for indsats fra sygehusvæsenets side. En systematisk konkret gennemgang og anbefaling for hver af disse vil således være en tids- og ressourcemæssig umulig opgave. Samtidig viste erfarin-

gerne fra tidligere, at én samlet overordnet anbefaling for hele den samlede gruppe af sjældne handicap oplevedes for generel og ikke uden videre acceptabel.

Arbejdsgruppen har derfor grebet opgaven an på følgende måde.

Man afgrænsede indledningsvis arbejdet til:

- ◆ De typer af sjældne handicap, der udover at være sjældne også forudsætter en særlig indsats i sygehusvæsenet i form af diagnosticering, behandling, koordinering, langvarig opfølgning, involvering af flere specialer eller lignende, og som derfor stiller særlige krav til organiseringen af indsatsen – på en måde som ligger udover en blot og bar indplacering som lands- eller landsdelsfunktion.
- ◆ Opfølgning og konkrete anbefalinger for de første 7 sjældne handicap, som er beskrevet af de tekniske arbejdsgrupper (Blæreekstrofi, Neurofibromatosis Recklinghausen, Marfan Syndrom, Prader Willi Syndrom, Wilsons Syndrom, Apert Syndrom og Osteogenesis Imperfecta).
- ◆ Etablering af yderligere 4 tekniske undergrupper med den opgave at udarbejde beskrivelse (protokoller) af andre udvalgte sjældne handicap (Myelomeningocele, Galaktosæmi, Spielmeyer-Vogt, Ehlers-Danlos).
- ◆ Udarbejdelse af modeller og principper for opgaveløsningen på baggrund af drøftelserne og anbefalingerne vedrørende de i alt 11 ovennævnte handicap, som umiddelbart vil kunne finde anvendelse ved tilsvarende problemstillinger.

Den her foreliggende rapport fra arbejdsgruppen består i konsekvens heraf af følgende dele:

- ◆ En generel del, hvori de fælles problemstillinger vedrørende sjældne handicap afgrænses og beskrives, og hvor de principielle krav til løsningsmodeller omtales og principielle hovedmodeller anbefales.
- ◆ En konkret del med anbefalinger vedrørende de ovenfor anførte 11 sjældne handicap.
- ◆ En bilagsdel, hvori de tekniske undergruppers rapporter er aftrykt (bilag 1).

Arbejdsgruppen har ved udvælgelsen af de konkrete 11 sjældne handicap, der er beskrevet, lagt vægt på følgende:

- ◆ at det var sjældne handicap, hvor man på baggrund af henvendelser fra patientforeninger eller fagfolk var vidende om, at der var konkrete problemer med tilrettelæggelsen af hensigtsmæssige forløb.
- ◆ at en række af de mere udbredte sjældne handicap blev beskrevet, samt endelig

- ◆ at de 11 grupper repræsenterede en bredde af forskellige typer af problemstillinger, hvorved de kunne danne modeller for lignende problemstillinger.

Arbejdsgruppens arbejde har strakt sig over en længere årrække. For enkelte af de forliggende forslag til protokoller kan udviklingen derfor have medført behov for mindre justeringer og ajourføring. Arbejdsgruppen finder imidlertid, at dette mest hensigtsmæssigt kan foregå i relation til implementeringen af anbefalingerne.

Kapitel 2

Sammenfatning

Denne redegørelse omhandler tilrettelæggelsen af sygehusvæsenets tilbud til personer med sjældne handicap. Der findes flere tusinde forskellige handicap, der afføder behov for en eller anden form for indsats fra sygehusvæsenets side. Hovedparten af disse handicap er imidlertid velkendte og behovene for indsats fra sygehusvæsenet tilsvarende velkendte. Dette gælder også for en række af mere sjældent forekommende handicap. Redegørelsen omhandler ikke sygehusvæsenets indsats for denne gruppe patienter.

Redegørelsen og anbefalingerne vedrører alene den gruppe af sjældne handicap, der udover at være sjældne også forudsætter en særlig og velkoordineret indsats i sygehusvæsenet over en årrække og som derfor stiller særlige krav til organiseringen af indsatsen set i et patientforløbsperspektiv.

I kapitel 3 beskrives begrebet sjældne handicap generelt og problemerne i relation til sygehusvæsenet beskrives. Der er tale om en række medfødte, arvelige og kroniske tilstande, som kræver langvarig eller livslang behandling. Problemerne er ofte komplicerede og kræver en særlig viden og sagkundskab. Fordi tilstandene forekommer sjældent mangler de implicerede fagpersoner ofte tilstrækkeligt kendskab til at kunne varetage opgaverne kvalificeret og relevant. Patienterne og de pårørende har således ofte oplevet, at de selv var mere vidende om behovene og mulighederne for behandling end de professionelle de mødte, og at diagnostik, behandling og koordinering af indsatsen ikke fandt sted på en tilstrækkelig kvalificeret og hensigtsmæssig måde til rette tid i forløbet.

I nogle tilfælde kan disse problemer løses ved udbredelse af viden om de sjældne handicap eller ved at diagnostik og behandling indplaceres som lands- eller landsdelsfunktioner, i andre tilfælde er der herudover behov for en yderligere særlig organisation af sygehusvæsenets indsats.

Dette gør sig typisk gældende for typer af sjældne handicap – medfødte alvorlige sygdomme eller syndromer – som medfører et langvarigt eventuelt livslangt behov for regelmæssig kontakt med sygehusvæsenet. Tilstanden kan oftest ikke helbredes, men der er i varierende omfang mulighed for afhjælpende behandling, forebyggelse af følgetilstande eller forværring eller opnåelse af en bedre funktion. Tilstanden manifesterer sig ofte med symptomer fra forskellige organsystemer og diagnostik, behandling og kontrol er ofte vanskelig og kompliceret og fordrer en multi-

disciplinær indsats i et veltilrettelagt samarbejde mellem ekspertise fra flere specialer. Samtidig er handicappene typisk så sjældne, at der ikke vil være mulighed for at opbygge og vedligeholde den nødvendige specialviden og erfaring mere end et til to steder i landet.

Vedrørende forekomsten af sådanne typer sjældne handicap konstaterer arbejdsgruppen, at forekomsten (incidens og prævalens) ofte er behæftet med betydelig usikkerhed, og at der formentlig foreligger en vis underdiagnosticering. Herudover foreligger der en underregistrering, idet der ikke foregår en systematisk registrering af disse typer handicap. Endvidere savnes der velegnede registreringssystemer.

WHO's sygdomsklassifikation indeholder ofte ikke præcise sygdomskoder for sådanne sjældne handicap, og registre der bygger herpå som f.eks. Landspatientregisteret, er derfor ikke velegnede til at give det fornødne overblik. Arbejdsgruppen konstaterer endvidere, at der mangler systematisk viden om patientforløb, herunder viden om hvor og hvordan disse patienter aktuelt diagnosticeres, behandles og kontrolleres og således også systematisk viden om resultaterne af indsatsen i sygehusvæsenet.

Arbejdsgruppen konstaterer på denne baggrund, at der er behov for generelle informationsdatabaser, registrering af patientforekomst samt kliniske databaser med henblik på vurdering af patientforløbene og resultaterne af indsatsen.

I kapitel 4 gennemgås de almene principper for organisation af sygehusvæsenets tilbud og det konstateres, at som udgangspunkt vil en række af disse sjældne handicap allerede i den nuværende organisation være indplaceret eller kunne indplaceres på højt specialiseret niveau dvs. som lands- eller landsdelsfunktioner. Det konstateres samtidigt, at dette alligevel ikke fungerer tilstrækkeligt effektivt og hensigtsmæssigt, fordi det hermed ikke er sikret, at alle de relevante patienter visiteres til landsdelsniveauet, og at ansvaret for den samlede behandlingsindsats hermed ikke er fastlagt. Det konstateres endvidere, at der er behov for yderligere samling af de specifikke sjældne handicap ved et eller to landsdelssygehuse med henblik på opbygning og videreudvikling af særlig viden, erfaring og ekspertise og af hensyn til den langsigtede tilrettelæggelse af velkoordinerede patientforløb.

Arbejdsgruppen beskriver kravene til indsatsen med særlig vægt på behovet for planlægning, styring og koordination af den ofte årelange indsats, herunder beskrives krav om multidisciplinære teamsamarbejder mellem ekspertise fra forskellige specialer på højt specialiseret niveau samt forpligtelsen til at sikre det konkrete samarbejde mellem det højt specialiserede niveau og den relevante funktion på basisniveauet.

Arbejdsgruppen understreger behovet for, at der er en ansvarlig amtslig sygehusafdeling på basisniveau, der kan varetage funktionen som den

højtspecialiserede enheds lokale samarbejdspartner. En sådan amtslig funktion kan indenfor rammerne af en konkret aftale om patienten varetage de funktioner, der mest hensigtsmæssigt kan varetages lokalt.

Arbejdsgruppen skitserer herefter to hovedmodeller for opgavevaretagelsen:

- I. Centraliseret ved et højt specialiseret center.
- II. Visse dele af forløbet varetages centraliseret ved et højt specialiseret center, andre dele decentralt, d.v.s. patienten er samtidig tilknyttet et højtspecialiseret center og en amtslig basisafdeling.

Arbejdsgruppen understreger i denne forbindelse, at der bør foreligge en behandlingsplan for indsatsen, og at resultaterne for den enkelte patient løbende bør vurderes med udgangspunkt i generelt udarbejdede behandlingsprotokoller/referenceprogrammer for de enkelte sjældne handicap. Arbejdsgruppen understreger endvidere nødvendigheden af, at opgaverne varetages i et aftalt gensidigt forpligtende samarbejde mellem det højt specialiserede center og den amtslige ansvarlige afdeling.

Arbejdsgruppens ressourcemæssige overvejelser fremgår af kapitel 5. Det er ikke muligt at foretage beregninger af de ressourcemæssige konsekvenser af arbejdsgruppens forslag, idet der ikke eksisterer overblik over aktuelt anvendte ressourcer til patientgruppen.

Arbejdsgruppen peger på, at det intenderede kvalitetsløft af indsatsen stiller visse krav til øgede ressourcer til området. Den øgede kvalitet af indsatsen skønnes dog samtidig at indebære en ikke uvæsentlig faglig rationalisering og effektivisering.

Oprettelsen af højtspecialiserede centre for sjældne handicap indebærer på kort sigt en øget udgift for de landsdelssygehuse, der påtager sig opgaven. Dette bør der tages højde for amterne imellem. Der kan for det enkelte amt ikke umiddelbart anvises modsvarende besparelser i eget sygehusvæsen. Arbejdsgruppen understreger dog, at disse patienter allerede har et betydeligt sygehusforbrug på såvel basisniveau som landsdelsniveau uden at der hermed er sikret et kvalitetsmæssigt relevant udbytte heraf. Bl.a. på denne baggrund vurderer arbejdsgruppen, at anbefalingerne på langt sigt ikke vil indebære udgiftsændringer, der er væsentlige, set i lyset af den kvalitative forbedring for patienterne, som der under alle omstændigheder er behov for.

I kapitel 6 understreges behovet for en samlet tværsektoriel indsats og et velfungerende samarbejde i relation til sjældne handicap. Det påpeges endvidere, at der i henhold til Lov om social service for amt og kommune er en forpligtelse til at sikre den nødvendige sociale støtte til personer med sjældne handicap. Patientforeningernes rolle og betydning beskrives, og det anbefales, at man inddrager disse i et konstruktivt samarbejde.

Arbejdsgruppens generelle anbefalinger

Kapitel 7 omhandler arbejdsgruppens generelle anbefalinger. Der anbefales **en generel forbedring af sygehusvæsenets indsats** over for personer med sjældne handicap med udgangspunkt i et aftalt samarbejde og i et patientforløbsperspektiv. Det understreges, at der i denne sammenhæng er behov for varetagelse af både amtslige funktioner og højtspecialiserede funktioner, og at disse må samarbejde i et planlagt, aftalt og gensidigt forpligtende forhold.

Arbejdsgruppen anbefaler i den forbindelse:

- ◆ At der udarbejdes behandlingsprotokoller/referenceprogrammer for de enkelte sjældne handicap, eller grupper af sjældne handicap.
- ◆ At der indenfor rammerne af Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner fastlægges en placering af ansvar for de samlede forløb.
- ◆ At patienterne i forbindelse med den primære diagnostik henvises til et højt specialiseret center, og det videre forløb tilrettelægges herfra i samarbejde med den relevante amtsfunktion.
- ◆ At der etableres registrering af patientforløbene i kliniske databaser.

Arbejdsgruppen anbefaler vedrørende organisationen endvidere:

- ◆ At der opbygges **2 centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet** med udgangspunkt i de 2 eksisterende centre ved henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.
- ◆ Disse 2 centre koordinerer patientforløbsprogrammer i et gensidigt forpligtende samarbejde, herunder vedrørende databaser.
- ◆ Disse centre varetager endvidere de højt specialiserede opgaver placeret ved centrene i teamsamarbejde med de relevante specialfunktioner ved landsdelssygehuset i henhold til anbefalinger vedrørende de enkelte sjældne handicap.

Arbejdsgruppen anbefaler herudover, at såfremt der foreligger særlige forhold, der taler herfor, kan opgaver eller delopgaver for grupper af sjældne handicap placeres ved andre afdelinger/sygehuse med landsdelsfunktion.

Opgaverne for disse centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet omfatter:

- ◆ Varetagelse af de højtspecialiserede elementer af diagnostik, behandling og kontrol i teamfunktion mellem relevante specialer, landsdelssygehusets involverede specialafdelinger og eksperter.

- ◆ Rådgivning og vejledning, herunder genetisk rådgivning.
- ◆ Koordinering af indsatsen og herunder eventuelt viderevisitering.
- ◆ Diagnostik og behandlingsopgaver, pleje og kontrol iht. protokoller.
- ◆ Formidling af samarbejde mellem de/det højt specialiserede team på landsdelssygehuset og med hensyn til det decentrale niveau/den ansvarlige amsafdeling.
- ◆ Indsamling og formidling af viden om diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder.
- ◆ Udarbejdelse af generelle behandlingsplaner, protokoller og referenceprogrammer.
- ◆ Udarbejdelse af konkrete behandlingsplaner og konkrete satellitaftaler med det decentrale amtslige niveau vedrørende den enkelte patient/ evt. gruppe af patienter.
- ◆ Fungere som fagligt bagland for decentrale funktioner.
- ◆ Kvalitetskontrol og kvalitetsudvikling.
- ◆ Registrering, overvågning og opfølgning.
- ◆ Forskning og udvikling.
- ◆ Uddannelse og oplæring.
- ◆ Internationalt samarbejde.

Centrene har endvidere til opgave:

- ◆ At sikre overblik over patienterne i Danmark med et givet sjældent handicap – så der bl.a. sikres mulighed for at disse kan få gavn af nye tilbud og muligheder.
- ◆ Rådgivning og formidling såvel til patienter som til sundhedsvæsenet som helhed.
- ◆ Samarbejde med andre relevante instanser vedrørende information og formidling.
- ◆ Samarbejde med relevante patientforeninger, f.eks via såkaldte fagråd.

Vedrørende **amtsniveauet** anbefaler arbejdsgruppen:

- ◆ At det afklares hvilken amtslig specialafdeling, der varetager det decentrale ansvar for den enkelte handicapgruppe/enkelte patient i henholdsvis barne- og voksenalderen.
- ◆ At der etableres de fornødne konkrete aftaler om arbejdsdelingen mellem denne afdeling og det højt specialiserede center.

Typiske amtslige funktioner omfatter:

- ◆ Indledende diagnostik, primær kontakt og visitering til centeret.
- ◆ Opfølgning vedrørende almindelig udvikling (hos børn) og almen handicapstøtte.
- ◆ Evt. varetagelse af rutinemæssig kontrol.
- ◆ Evt. varetagelse af akut opståede sygdomsproblemer.

Arbejdsgruppen anbefaler i øvrigt, at de her foreliggende konkrete referenceprogrammer/protokoller anvendes som modeller for tilrettelæggelsen af indsatsen vedrørende andre beslægtede handicap. Således anbefales, at patienter med andre relevante sjældne handicap inden for rammerne af Vejledning vedrørende specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet på et tidligt tidspunkt i forløbet henvises til et af de to centre mhp. registrering, vurdering af behandlingsmuligheder og rådgivning af lokalfunktionen m.h.t. det videre forløb.

Arbejdsgruppen anbefaler endelig, at der i Sundhedsstyrelsens regi etableres en følgegruppe, der har til opgave at overvåge udviklingen og udbygningen på området og tage relevante opfølgende initiativer.

Arbejdsgruppens anbefalinger vedrørende konkrete sjældne handicap

Der henvises til kapitel 8 vedrørende anbefalinger om behandling, pleje og kontrol, centerfunktion og lokalfunktion samt kvalitetsudvikling for de 11 beskrevne handicap. Nedenfor resumeres alene arbejdsgruppens anbefalinger vedrørende placeringen af den højt specialiserede del af opgaven.

Blæreekstrofi:

Anbefales placeret som landsfunktion ved Rigshospitalet.

Neurofibromatosis Recklinghausen:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Osteogenesis Imperfecta:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Marfan Syndrom:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Prader-Willi Syndrom:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital.

Wilson's Syndrom:

Anbefales placeret som landsfunktion ved Rigshospitalet

Myelomeningocele:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet, Odense Universitetshospital og Århus Universitetshospital på baggrund af det relativt store patientantal. Visse funktioner kun 2 steder.

Spielmeyer-Vogt og andre neuronale ceroid-lipofuscinoser:

Anbefales placeret som landsfunktion ved Århus Universitetshospital.

Galaktosæmi:

Anbefales placeret som landsfunktion ved Rigshospitalet.

Ehlers-Danlos Syndrom:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion på Rigshospitalet og Århus Universitetshospital. Kontrol og behandling af den vaskulære type samles på et af centrene.

Apert Syndrom:

Anbefales placeret som landsdelsfunktion ved Rigshospitalet og Århus Universitetshospital, eventuelt i samarbejde med udenlandsk center.

Kapitel 3

Sjældne handicap

Generelt om begrebet sjældne handicap

Der fødes hvert år et stort antal børn med forskellige typer af handicap, ligesom særdeles mange mennesker udvikler eller pådrager sig et handicap i løbet af deres tilværelse.

Hovedparten af disse handicap er velkendte og behovene for indsats i sundheds- og sygehusvæsenet er som oftest tilsvarende kendte og veldefinerede, uanset om de i praksis kan vise sig at være komplicerede og vanskelige.

I forskellige sammenhænge opfattes og defineres handicap og handicappede forskelligt. Definitionerne og afgrænsningerne er formålsbestemte og tæt knyttet til de problemer, der skal løses, f.eks. i social- og undervisningssektoren.

I erkendelse af, at mere ukendte og sjældent forekommende handicaptilstande let blev overset, og ikke fik de relevante ydelser og den relevante bistand, introduceredes i 80'erne samlebegrebet sjældne handicap – eller små og mindre kendte handicapgrupper – og man forsøgte på forskellig måde at tilgodese disse gruppers særlige behov ved at indsamle og udbrede viden om karakteren af disse handicap og de deraf følgende særlige behov og problemer.

I 1980'erne udkom således på initiativ af Nordisk Råd en oversigt over en række sjældnere handicaps med anførelse af adresser på patientforeninger og steder, der besad viden om de specifikke handicap. I socialministerielt regi fulgtes arbejdet op med udgivelse af 2 publikationer, hvori der var beskrivelse af enkelte sjældne handicap, og i 1990 etableredes i socialministerielt regi Center for Små Handicapgrupper med den opgave at samle, bearbejde og videreformidle viden og information om små handicapgrupper til såvel fagfolk som privatpersoner. Sjældenhed defineredes i denne sammenhæng svarende til en prævalens på ca. 500.

Lignende initiativer foretoges i Sverige og Norge.

I EU-regi har man ligeledes gennem en årrække drøftet behovet for videnindsamling, formidling samt evt. særlige initiativer, der kan tilgodese behovene for disse grupper på europæisk niveau. Der er i denne forbindelse i 1999 vedtaget et handlingsprogram for 1999-2003 vedrørende

sjældne sygdomme som led i indsatsen for folkesundhed med det formål at forbedre kendskabet til disse, bl.a. ved at fremme oprettelsen af et sammenhængende og supplerende europæisk informationsnet om sjældne sygdomme.

Om sjældne handicap i relation til sygehusvæsenet

Opmærksomheden overfor disse gruppers problemer i sundhedsvæsenet skærpedes tilsvarende gennem årene, og der blev rettet henvendelser til Sundhedsstyrelsen om at iværksætte overvejelser om tilrettelæggelse af sygehusvæsenets ydelser på området.

I forbindelse med udgivelsen af Vejledning om lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet 1993 medtoges en række sjældnere handicap som lands- eller landsdelsfunktioner i overensstemmelse med den hidtidige organisation af tilbuddene i sygehusvæsenet, men det fremgik klart, at der var en gruppe patienter med tilsvarende problemer, man i sygehusvæsenet yderligere måtte forholde sig til. Derfor udarbejdedes den i kapitel 1 omtalte overordnede anbefaling samt Redegørelsen i 1993.

Der er tale om en række medfødte, arvelige og kroniske tilstande (sygdomme, syndromer) som kræver langvarig eller livslang behandling. Problemerne er ofte komplicerede og kræver en særlig viden og sagkundskab. Fordi tilstandene forekommer sjældent, mangler de implicerede fagpersoner og beslutningstagerne ofte et tilstrækkeligt kendskab til at kunne varetage opgaverne kvalificeret og relevant. Patientforeningerne har således med konkrete eksempler kunne gøre opmærksom på, at den nødvendige kvalificerede indsats ikke blev leveret i rette tid eller på fagligt tilstrækkeligt kvalificeret niveau.

Patienten selv eller de pårørende har ofte haft den oplevelse, at de selv var mere vidende om behovene for behandling og symptomernes karakter og alvorsgrad, end de professionelle de mødte, og at det var patienterne eller de pårørende, der var pålagt ansvaret for at finde frem til sundhedspersonale eller sygehusafdelinger, der besad den nødvendige viden, at der var problemer med at opnå henvisning hertil, samt at ydelserne ikke var koordineret på en hensigtsmæssig måde.

Problemerne kan sammenfattes til at opgaverne bliver varetaget meget forskelligt, ofte ukoordineret og ikke altid fagligt tilfredsstillende.

I en række tilfælde kan disse problemer løses ved en udbredelse af viden om tilstanden og de diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder og/eller ved at indplacere tilstanden som en lands- eller landsdelsfunktion. I andre tilfælde forudsætter en kvalificeret indsats i sygehusvæsenet væsentligt mere.

Sjældne handicap med behov for en særlig organisation af sygehusvæsenets tilbud

I sygehusvæsenessammenhæng er det ikke hensigtsmæssigt at opstille en entydig og absolut grænse for incidens og prævalens i relation til sjældenhed. Vurderingen af, om der er behov for en særlig indsats vil udover sjældenheden også påvirkes af en række yderligere forhold, f.eks. tilstandens alvorlighed, kompleksitet og behov for koordination af indsatsen over tid.

Den gruppe af sjældne handicap, der har behov for en særlig organisation af indsatsen kan herefter karakteriseres på følgende måde:

- ◆ Det drejer sig typisk om sjældne medfødte, ofte arvelige alvorlige sygdomme eller syndromer.
- ◆ Tilstande, der typisk er så sjældne, at der ikke vil være mulighed for at udvikle, opbygge og vedligeholde den nødvendige specialviden og erfaring mere end et til to steder i landet.
- ◆ Handicappet/sygdommen kan oftest ikke helbredes, men der er i varierende omfang mulighed for afhjælpende behandling, forebyggelse af følgetilstande eller forværring, eller opnåelse af bedre funktion.
- ◆ Forløbet er langvarigt evt. livslangt med behov for regelmæssig/kontinuerlig kontakt med sygehusvæsenet.
- ◆ Sygdommen manifesterer sig ofte med symptomer eller grupper af symptomer fra forskellige organer.
- ◆ Diagnostik, behandling og kontrol kan være vanskelig i sig selv og stille krav om højt specialiseret specifik ekspertise.
- ◆ Diagnostik, behandling og kontrol involverer ofte flere specialer – d.v.s. fordrer en multidisciplinær indsats enten samtidig eller til forskellige tider.
- ◆ Der er stort behov for en langsigtet og kontinuerlig velplanlagt opgavevaretagelse – med klar og entydig ansvarsplacering.
- ◆ Der forekommer med mellemrum nye og forbedrede diagnosticerings- og behandlingsmuligheder.
- ◆ Der kan ikke opstilles faste grænser for forekomst, men den enkelte patientgruppe vil typisk omfatte tilstande, hvor der forekommer fra 0-50 nye tilfælde pr. år.
- ◆ Der er ofte behov for vejledning og samarbejde med undervisnings- og socialsektoren.

Forekomst

Der er flere hundrede forskellige handicapgrupper og sygdomstilstande, der opfylder kriterierne for at indgå i arbejdsgruppens overvejelser. Der findes således eksempelvis op mod 10.000 kendte monogene tilstande, der arves efter de mendelske arvelove. Der er i stadig stigende omfang mulighed for genetisk diagnostik ved biokemiske analyser eller direkte DNA-analyse. Også på andre områder udvides de diagnostiske muligheder kontinuerligt.

Til brug for redegørelsen fra 1993 udarbejdedes en oversigtsliste over sjældne handicap/sygdomsgrupper kendt i Danmark, hvor sygdommene grupperedes groft og med angivelse af det bedst mulige skøn over forekomsten i Danmark på baggrund af bl.a. foreliggende litteratur. (Se bilag 2). Denne oversigt er ikke udtømmende. Det skal bemærkes, at de internationalt foreliggende incidens- og prævalensstal som oftest ikke er særligt veldokumenterede. Den faktiske incidens og prævalens af disse sygdomme i Danmark er som oftest heller ikke kendt. Ofte kendes færre tilfælde end forventeligt i henhold til litteraturen.

Årsagerne hertil er formentlig flere. For en række handicap er der tale om en vis **underdiagnosticering**. Typisk enten således at lettere tilfælde ikke diagnosticeres, eller at man i meget alvorlige og svære tilfælde ikke når at få fastlagt diagnosen inden den pågældende patient er afgået ved døden.

Endvidere vil der – især inden for den gruppe hvor mental retardering er et af symptomerne i et syndrom – findes en gruppe uden afklaring af den specifikke diagnose, bl.a. fordi der ikke har været de nødvendige diagnostiske teknologier til rådighed på det relevante tidspunkt.

Underdiagnosticeringsproblemet har stor praktisk betydning, hvis dette medfører, at personer ikke får den mulige og relevante behandling og kontrol eller at personer og familien ikke får den relevante rådgivning og vejledning – eksempelvis genetiske rådgivning.

Herudover foregår der formentlig en **underregistrering**, bl.a. fordi de foreliggende almene sygdomsregistre/registreringer generelt er upræcise i relation til de sjældne handicapgrupper eller dårligt egnede til at skabe overblik over forekomsten. Det gælder eksempelvis Landspatientregisteret, som bygger på WHO's klassifikation, aktuelt ICD-10. ICD-10 indeholder ikke præcise koder for en række kendte handicap hverken for den pågældende sygdom eller sygdomsgruppe. Sygdomstilfældene vil således kunne forsvinde i samle- eller diversegrupperinger. Der savnes således velegnede og valide oversigter, registre og databaser vedrørende hovedparten af de enkelte sygdomme/handicap til brug for forskning, kvalitetsudvikling og sundhedsplanlægning.

Der findes i øvrigt ikke en central landsdækkende registrering i Danmark af forekomsten af sjældne sygdomme og handicap.

Der findes dog i Danmark et antal mindre registre med patientoplysninger af relevans for området. Der findes således registre vedrørende enkelte specifikke sygdomme, flere af disse er etableret i tilslutning til forskergrupper, institutioner eller patientforeninger.

Den generelt mangelfulde registrering medfører, at forekomsten af nye tilfælde af det enkelte sjældne handicap (incidensen) – herunder om der er stigende eller faldende incidens – sjældent eller så godt som aldrig lader sig vurdere.

Ligeledes vil det totale antal personer med sygdommen (prævalensen) på et givet tidspunkt ofte være usikkert. Udover af incidensen afhænger prævalensen i høj grad også af prognosen. Nogle sygdomme har stadig så alvorlig en prognose, at antallet af overlevende personer, der lever længe med sygdommen, er begrænset. For andre har nye behandlingsmuligheder ændret prognosen, således at det totale antal af patienter, der lever med sygdommen er stadigt voksende.

Center for Små Handicapgrupper har i foråret 1999 ved rundspørge blandt patientforeninger foretaget en pilotundersøgelse med henblik på at opsamle systematiske problemstillinger på sjældne handicapområdet. I den forbindelse forespurtes en række relevante patientforeninger om deres skøn vedrørende forekomst af tilfælde i Danmark. Patientforeningernes oplysninger vedrørende incidens og prævalens indgår i bilag 2.

Det kan konstateres, at de af patientforeningerne anførte incidenser er i overensstemmelse med de hidtidige skøn, derimod er prævalenserne større end de hidtil foreliggende skøn. Det skal imidlertid understeges, at også patientforeningernes skøn er behæftet med en del usikkerhed.

I henhold til patientforeningerne er forekomsten af diagnosticerede patienter jævnt fordelt over hele landet med enkelte undtagelser, som i betragtning af de små tal kan dække over en vis familiær betinget ophobning eller tilfældig variation.

Ovenstående illustrerer, at der generelt er et behov for bedre overblik over forekomsten af sjældne handicap via **registrering**, såvel af hensyn til den enkelte patient og familie, som af hensyn til dimensionering af indsatsen i sundhedsvæsenet. En bedre og mere systematisk registrering vil i sig selv have værdi for kvaliteten af indsatsen.

Samtidig betyder de årelange forløb, at der er stort behov for at kunne følge og overvåge sygdommens udvikling, den iværksatte behandling og kontrol og resultaterne af indsatsen for den enkelte patient og den samlede gruppe af patienter med det pågældende sjældne handicap. Dette kan bedst foregå via kliniske databaser.

Kliniske databaser indeholdende oplysninger om patientforløb er således meget nødvendige for at skabe det nødvendige overblik. Dette vil

være en af forudsætningerne for en generel kvalitetsudvikling for den samlede gruppe patienter med sygdommen.

Behovet for generel information og udbredelse af viden om de sjældne handicap er ligeledes meget væsentligt bl.a. også med henblik på at øge de professionelles generelle viden og opmærksomhed overfor sjældne handicap. Her vil alment tilgængelige **informationsdatabaser** være centrale.

Etablering af specifikke databaser såvel informationsdatabaser som kliniske databaser er således essentielle i forbindelse med en generel øgning af kvaliteten af indsatsen for personer med sjældne handicap.

Internationalt foregår der i disse år etablering og udbygning af informationsdatabaser i offentligt regi, f.eks. i Sverige (Socialstyrelsen) eller på initiativ af patientsammenslutninger (Orphanet i Frankrig) og i Danmark ved Center for Små Handicapgrupper. Sådanne databaser tilbyder almen information bl.a. via internettet om specifikke sygdommes forløb, muligheder for diagnostik og behandling, netværksdannelser og patientforeninger samt eventuelle nationale tilbud vedrørende diagnostik, behandling og sociale støtteforanstaltninger. Det i EU vedtagne handlingsprogram for sjældne sygdomme omhandler bl.a. også styrkelse af denne type informationsdatabaser. Informationen er typisk rettet mod den enkelte patient og offentligheden generelt, samt til professionelle.

Yderligere er der i EU-regi bevilget støtte til et samarbejdsprojekt mellem 5 europæiske informations- og forskningscentre, der skal være tilgængelige for forskere, sundhedsmyndigheder m.fl. Center for Små Handicapgrupper under Socialministeriet indgår i dette arbejde.

Der er således aktuelt internationalt en udvikling i gang på informationsdatabase-området, som inden for en kortere årrække vil kunne komme såvel patienter som myndigheder og fagfolk til gavn. Men der er fortsat et stort udækket behov for registrering af forekomst, og for etablering af nationale kliniske databaser på området i sygehusregi.

Rigshospitalets Klinik for Sjældne Handicap har i samarbejde med Center for Sjældne Sygdomme ved Århus Universitetshospital derfor indledt udvikling og opbygning af en klinisk database, omfattende en række af de i denne redegørelse omtalte sjældne handicap som skridt på vejen til etablering af en landsdækkende database.

Kendskab til forekomsten af både incidens og prævalens har betydning på flere områder, bl.a. i relation til dimensionering af kapaciteten i sygehusvæsenet. Prognosen og hermed forventet livslængde for patienterne er også meget væsentlig. En række af de sjældne handicap har en alvorlig prognose og kort levetid. I sådanne tilfælde er antallet af patienter, der lever med handicappet, dvs. prævalensen, lille. I andre tilfælde kan præ-

valensen være høj eller voksende uden at der opsamles tilstrækkelig viden herom.

Konkrete prævalenstal og oplysninger vedrørende faktisk livslængde for patienterne kan udover at anvendes til planlægning og dimensionering af kapacitet også anvendes i vurderingen af, om kvaliteten af indsatsen er på et acceptabelt internationalt niveau.

Nye og andre problemstillinger i relation til forekomst og prognose

Udviklingen har medført, at der blandt de sjældne handicap forekommer sygdomme, der ikke længere medfører tidlig død eller er dødelige. Ændringer i behandlingsmuligheder og dermed evt. af prognosen betyder bl.a., at sygehusvæsenet for disse grupper skal indstille sig på at have voksne patienter med sygdomme, der tidligere kun hørte til i barnealderen, og således alene kendes i det pædiatriske speciale. I denne sammenhæng opstår der behov for indhentning/indsamling af ny viden, og man stilles over for nye og anderledes problemstillinger. Dette kan også medføre behov for nye/andre organisationsmodeller for indsatsen.

Bedre behandlingsmuligheder og principper kan betyde en mere velfungerende patientgruppe. Herved kan ligeledes opstå andre og nye typer behov for ydelser fra sygehusvæsenet f.eks. i forbindelse med behov for genetisk rådgivning, graviditet, fødsel m.v.

Særlige problemer vedrørende voksne med sjældne handicap

Det er væsentligt at understrege, at indsatsen i sygehusvæsenet for sjældne handicapgrupper skal omfatte den samlede gruppe patienter – dvs. såvel børn som voksne. En centraliseret funktion kan således principielt ikke kun omfatte børnegruppen indtil 15-års alderen. Indenfor pædiatrien foregår der traditionelt en opsamlende koordination også for børn med sjældne handicap. Tilsvarende tradition findes ikke vedrørende voksne patienter.

På baggrund af de mangeartede behov spredt over flere specialer har de voksne patienter i dag således en særlig risiko for at få et væsentligt ringere tilbud end de har behov for, f.eks. fordi de lander midt imellem flere specialer uden tilbud om en højt specialiseret og koordineret funktion.

I øjeblikket er det især for de voksne patienter således et problem, at der kun undtagelsesvis findes et sygehus tilbud, der kan tage vare på deres samlede sygdomsmanifestationer gennem hele livet. Sædvanligvis kontrolleres og behandles de enkelte sygdomsmanifestationer/symptomer hver for sig af relevante organspecialister, uden at der findes en systematisk tværgående koordinering med udgangspunkt i grundmorbus.

Der findes yderligere en række sjældne handicap, der først viser sig/debuterer i voksenalderen, men som på tilsvarende vis har behov for en årelang højt specialiseret, multidisciplinær og velkoordineret indsats.

Mental retardering og sjældne handicap

Mental retardering – psykisk udviklingshæmning er et af de hyppigst forekommende handicap. Ca. 0,6% af alle børn er således svært udviklingshæmmede med behov for livslang støtte, omsorg, pleje eller behandling. Ofte forekommer andre handicap samtidig med udviklingshæmningen. Det kan typisk dreje sig om neurologiske handicap eller bevægehandicap, syns- og hørehandicap eller medfødte misdannelser. Ofte er graden af multihandicap sammenfaldende med graden af udviklingshæmning.

Der er mange hundrede forskellige årsager til psykisk udviklingshæmning, herunder også en række sjældne tilstande eller syndromer. I en række tilfælde ligger der en genetisk afvigelse til grund for tilstanden. På grundlag af udviklingen indenfor det molekylærgenetiske område er en række syndromer og tilstande med psykisk udviklingshæmning i de senere år blevet bedre karakteriseret eller identificeret, og der vil hermed principielt være bedre muligheder for rådgivning og behandling fremover.

De psykisk udviklingshæmmede udgør så heterogen en gruppe, at der ikke kan udsiges noget generelt om deres behov for sygehusydelse. I en lang række tilfælde med mental retardering og multihandicap foreligger der et stort lægeligt behandlingsbehov, men dette vil som oftest kunne varetages på amtsligt basisniveau f.eks. af pædiatere, neuropædiatere, ortopædkirurger m.fl.

Der kan herudover være behov for højt specialiserede sygehusydelse i visse tilfælde på grund af sjældenhed eller kompleksitet af et specifikt somatisk symptom, f.eks. en hjertelidelse. I sådanne tilfælde henvises patienten til relevant udredning og behandling på landsdelsniveau på tilsvarende vis som andre patienter.

For en lille gruppe udgør den mentale retardering et af symptomerne i forbindelse med et sjældent handicap svarende til de her i redegørelsen beskrevne sjældne handicap og sådanne tilfælde bør henvises til det højt specialiserede center på linie med andre relevante patienter. Et højt specialiseret center for sjældne handicap skal således også være i stand til at håndtere patienter, der har mental retardering udover de somatiske symptomer.

Kapitel 4

Overvejelser om organisation af indsatsen i sygehusvæsenet

Nuværende organisation

Generelle principper

I Danmark er sygehusvæsenet decentralt organiseret. Det er den enkelte sygehuskommune, der er ansvarlig for løsning af sygehusopgaverne for sine borgere. Det grundlæggende princip for sundhedsvæsenets organisation er, at sundhedsydelser gives på det organisatorisk laveste, fagligt forsvarlige og hensigtsmæssige niveau. Nærhed og lige adgang til kvalificerede ydelser er to væsentlige forudsætninger for tilrettelæggelsen af tilbuddene.

Disse to forudsætninger kan i visse sammenhænge være indbyrdes modstridende. Det fremgår af Sygehuskommissionens betænkning fra 1997, at man i sådanne tilfælde må vægte hensynet til adgang til kvalificerede ydelser højest.

De grundlæggende principper betyder at samling af funktioner kun foretages, hvor hensynet til kvaliteten, inkl. en effektiv ressourceudnyttelse tilsiger dette. Beslutning om samling af funktioner træffes generelt ud fra følgende kriterier:

- ◆ Om sygdommen/tilstanden pga. sjældenhed og hensynet til erfaringsopsamling kun bør behandles få steder.
- ◆ Om diagnostik og/eller behandling er kompliceret og/eller forudsætter tilstedeværelse af tværgående funktioner/samarbejdspartnere.
- ◆ Om diagnostik og/eller behandling medfører et stort ressourceforbrug.

Overvejelse om samling af funktioner indebærer en konkret systematisk vurdering og afvejning omhandlende:

- ◆ Patientgrundlaget.
- ◆ Forudsætninger for kvalitet, f.eks. tilstedeværelse af kvalificeret og erfarnt personale og understøttende funktioner.
- ◆ Uddannelseshensyn.
- ◆ Mulighed for kvalitetsudvikling og forskning.

- ♦ Ressourcemæssige hensyn, samfunds- og driftsøkonomisk.

Kriterierne om sjældenhed, kompleksitet og ressourcetræk udgør grundlaget for vurdering af, om der er behov for samling af indsatsen på højt specialiseret niveau; d.v.s. på lands- og landsdelsniveau.

Ved lands- og landsdelsfunktioner i sygehusvæsenet forstås således samling af indsatsen på få steder over for sygdomme/tilstande, der er sjældne og/eller komplicerede og/eller særligt ressourcekrævende. Dette afspejler erkendelsen af, at et rimeligt stort patientunderlag er nødvendigt for udvikling og opretholdelse af ekspertise og dermed kvalificeret behandling.

Patientunderlaget er endvidere en vigtig forudsætning for at sikre udvikling, forskning og uddannelse på området.

I beslutningsgrundlaget indgår også overvejelser om virkningen og betydningen for den samlede opgavevaretagelse på kort og langt sigt.

Specielt vedrørende sjældne handicap

Kriterierne for fastlæggelse af en sygdom/handicap som en lands- eller landsdelsfunktion tager således primært udgangspunkt i sygdommens sjældenhed og kompleksiteten af indsatsen. De sjældne handicapgrupper vil i sagens natur som udgangspunkt opfylde det første kriterium, men det er ikke givet, at det enkelte konkrete sjældne handicap opfylder det andet kriterium.

Nogle sjældne handicap – bl.a. en række af de medfødte misdannelser – er i henhold til Vejledningen om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner fra 1996 allerede specifikt nævnt og indplaceret som lands- eller landsdelsfunktioner. (En oversigt herover findes i bilag 3). I enkelte tilfælde foreligger der yderligere en mere detaljeret gennemgang og anbefaling af organiseringen af indsatsen vedrørende sygdommen; eksempelvis for cystisk fibrose (Sundhedsstyrelsen redegørelse og anbefaling fra 1990).

En række af de i Vejledningen ikke specifikt omtalte sjældne handicap vil/kan alligevel allerede nu opfattes som landsdelsfunktioner, og patienter henvises til diagnostik eller behandling på landsdelsniveau i henhold til den generelle og for alle specialer anførte bemærkning:

“Udover de ovenfor nævnte diagnoser og tilstande bør visse andre alvorlige tilstande også henvises til lands- og landsdelssygehuse; f.eks. ved mangelfuld diagnose, særlig vanskelig behandling eller ekstremt sjældne tilstande, selvom der ikke foreligger særlige behandlingstilbud.”

Med ovenstående er der således allerede principielt og overordnet i den nuværende organisationsstruktur mulighed for at visitere relevante sjældne handicappatienter videre til højt specialiseret niveau. Når den

nuværende model alligevel ikke fungerer tilstrækkeligt effektivt og hensigtsmæssigt i relation til de sjældne handicap, er det bl.a. fordi det ikke hermed er sikret

- ◆ at alle de relevante patienter henvises/viderevisiteres,
- ◆ at de viderevisiteres på relevant tidspunkt,
- ◆ at de viderevisiteres til et landsdelspsygehus eller en landsdelsafdeling, som er i besiddelse af den tilstrækkelige viden og ekspertise vedrørende patientens samlede problemer,

Der kan i denne sammenhæng endvidere fremhæves følgende problemer:

- ◆ at henvisningen/kautionen ofte kun omfatter et enkelt delelement i den samlede problematik, f.eks. et specifikt kirurgisk indgreb,
- ◆ at en henvisning/kaution principielt tager udgangspunkt i et aktuelt behov og er tidsbegrænset, samt
- ◆ at spørgsmålet om hvem og på hvilket sygehusniveau det samlede langsigtede behandlingsansvar (styring, planlægning og kontrol af forløbet) skal finde sted ofte forbliver uafklaret og et standende stridspunkt, hvilket medfører konflikter mellem den lokale henvisende afdeling, den højtspecialiserede afdeling og patienten.
- ◆ at der i denne struktur ikke sikres tilstrækkelig mulighed for vidensopbygning og udvikling.

Et særligt problem i relation til sjældne handicap er, at der erfaringsmæssigt kan gå meget lang tid før, der foreligger en endelig afklaring af diagnosen. Dette er delvis en konsekvens af handicappenes sjældenhed og den deraf generelt manglende viden og erfaring med tilstanden i sygehusvæsenet. Men det kan også skyldes, at der i for ringe omfang sker viderevisitering på relevant tidspunkt af uklare symptombilleder, som burde vække mistanke om, at der kunne foreligge et sjældent syndrom.

Herudover mangler et specifikt højt specialiseret sygehusstilbud, som sådanne uklare symptombilleder naturligt kan henvises til.

Et meget væsentligt element i forbindelse med ovenstående problemer er manglen på en samlet beskrivelse af mulighederne og behovet for diagnostik, behandling og kontrol dvs. et referenceprogram eller en protokol for det pågældende sjældne handicap.

Herudover savnes en samling af patientgruppen ved bestemte landsdelspsygehuse, således at der sikres det bedst mulige patientunderlag og dermed erfaringsgrundlag for en højtspecialiseret multidisciplinær funktion.

Endvidere er der behov for en model for etablering af samarbejdet mellem det lokale og det centraliserede niveau, som kan danne grundlag for

konkrete samarbejdsaftaler mellem niveauerne om den enkelte patients samlede forløb. Der eksisterer imidlertid inden for rammerne af satellitbegrebet mulighed for at udvikle sådanne konkrete samarbejdsaftaler. Der foreligger i dag eksempler på sådanne aftaler imellem amt og landsdelsfunktion på området.

Hvor behandles patienterne i dag?

Som tidligere nævnt foreligger der ikke valide oplysninger om antallet af personer med sjældne handicap. Der foreligger heller ikke systematiske oversigter over hvor patienterne bliver behandlet og kontrolleret i dag, og om de tilbud patienterne får er af tilfredsstillende karakter.

I forbindelse med redegørelsesarbejdet i 1993 forsøgte man at gennemføre en analyse af nogle få identificerbare diagnoser i Landspatientregisteret med henblik på en belysning af, hvor patienterne blev behandlet. Analysen viste, at disse patienter blev behandlet på alle niveauer i sygehusvæsenet. Det var i øvrigt ikke muligt at drage konklusioner af analysen, udover at disse patienter havde et ikke ubetydeligt sygehusforbrug.

Oplysninger i Landspatientregisteret er i denne sammenhæng af yderst begrænset værdi, bl.a. fordi Landspatientregisteret ikke indeholder forløbsdata. En vurdering af om patienterne har modtaget et relevant tilbud på rette sygehusniveau på relevant tidspunkt i sygdomsforløbet forudsætter en konkret undersøgelse af de enkelte patientforløb, herunder af visitationen og behandlingstilbuddene. Dette vil have karakter af en egentlig forskningsundersøgelse.

Arbejdsgruppen har derfor ikke aktuelt søgt at indhente nye kvantitative data herfor. Ud fra tilgængelig viden og indtryk bl.a. fra patientforeningerne må det antages, at patienterne behandles på alle niveauer; dvs. hos praktiserende læge, praktiserende speciallæge, på lokale sygehusafdelinger og på en række forskellige landsdelsafdelinger.

Det må endvidere antages, at der kan være tilfældig ikke fagligt funderet forskel på karakteren af tilbud, der gives de enkelte patienter inden for et givet sjældent handicap.

Modeller for fremtidig organisation

For nogle sjældne handicap er det særligt vigtigt at samle overblik, viden og erfaring om alle aspekter af handicappet. Årsagen er som tidligere nævnt, at resultaterne af indsatsen i høj grad kan være afhængigt af et velplanlagt og velfungerende samarbejde mellem mange højt specialiserede funktioner indenfor flere specialer – dvs. et multidisciplinært samarbejde over tid.

Kravene til en højt specialiseret centerfunktion

Kravene til en højt specialiseret centerfunktion i forbindelse med den samlede varetagelse af opgaverne i forbindelse med sjældne handicap er:

Planlægning, styring og koordinering af den langvarige indsats over årene og placering af ansvaret herfor i et patientforløbsperspektiv.

Etablering af det nødvendige multidisciplinære samarbejde – teamfunktioner mellem forskellige specialer og ekspertområder.

Etablering af et konkret samarbejde med det amtslige basisniveau vedrørende opgavefordelingen mellem et højt specialiseret center og en lokal ansvarlig funktion.

Udvikling og fastholdelse af viden, erfaring og ekspertise om den enkelte sygdom, diagnosticerings- og behandlingsmuligheder og resultater, dvs. ansvar for

- ◆ diagnostik og behandling
- ◆ uddannelse, oplæring
- ◆ forskning
- ◆ kvalitetsudvikling.

Rådgivning, vejledning og vidensformidling såvel til patienter som til samarbejdspartnere og sundhedsvæsenet i almindelighed med henblik på en generel højnelse af vidensniveauet, men også m.h.p. viderelevering af viden til tilgrænsende sektorer.

Hvert af de konkrete sjældne sygdomme/handicap har sit eget forløb og udvikling.

Kendskab og erfaring m.h.t. sygdommens diagnostik, behandlingsmuligheder og patientens øvrige behov vil for sjældne tilstande altid risikere at være mangelfuld i et land med Danmarks befolkningsunderlag, med mindre ansvaret for opgavevaretagelsen samles og koordineres.

I den forbindelse er det vigtigt, at der er mulighed for at henvise til et højt specialiseret sygehusstilbud, der indenfor rammerne af landsdelsbegrebet er i stand til varetage udredning, behandlingsplanlægning, behandling og kontrol på kvalificeret niveau ud fra viden, rutine og erfaring med den pågældende type af patienter og som har påtaget sig at varetage landsdelsopgaverne vedrørende det pågældende sjældne handicap. I henhold til principper og kriterier for fastsættelse af landsdelsfunktioner omfatter dette bl.a. følgende forpligtelser:

- ◆ at tilbyde funktionen også til patienter fra andre sygehuskommuner
- ◆ at sikre kvaliteten af ydelserne gennem et kvalitetsudviklingsprogram

- ◆ at fastholde og udvikle funktionen og den nødvendige ekspertise
- ◆ at varetage forsknings- og udviklingsopgaver på området
- ◆ at varetage uddannelsesopgaver på området
- ◆ at foretage MTV- vurdering af nye og særlige ydelser
- ◆ at samarbejde med basisafdelinger om patienter, der kan følges lokalt.

Arbejdsgruppen finder således at **en samling af sygehusvæsenets tilbud** til mennesker med sådanne sjældne handicap på et til to landsdelssygehuse i en centerfunktion/teamfunktion er en nødvendighed for udvikling og fastholdelse af kvalitet.

Antallet af steder pr. diagnose -et eller to- vil afhænge af graden af sjældenhed; dvs. af antallet af patienter med den enkelte sygdom, og kravene til tilstedeværelsen af multidisciplinær ekspertise.

Arbejdsgruppen finder endvidere, at man ved i relevant omfang at placere de konkrete sjældne handicap ved de samme landsdelssygehuse kan opnå en synergieffekt og dermed en bedre viden og erfaring med håndtering af problemer i forbindelse med indsatsen.

Ikke alle patienter skal behandles og kontrolleres ved et sådant center hele tiden. Det er derfor væsentligt, at der er etableret aftaler om et **gensidigt forpligtende samarbejde** mellem Centret og de lokale sygehusafdelinger om behandling og kontrol i et patientforløbsperspektiv.

Centret skal være ansvarlig for **koordinering** af indsatsen overfor den enkelte patient og over for gruppen af patienter som helhed.

Centret skal varetage en samlet systematisk **informations- og vidensopsamling** vedrørende forebyggelsesmæssige, diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder og vedrørende resultaterne af indsatsen i sundhedsvæsenet, bl.a. i form af en klinisk database og via internationale kontakter.

Centret skal yderligere varetage en sammenhængende, **generel og konkret rådgivning** til såvel patienter og patientforeninger som til sygehusvæsenets forskellige niveauer og specialer.

Koordinering, vidensopsamling og rådgivning vil blive styrket, såfremt disse funktioner for det enkelte sjældne handicap og for gruppen af sjældne handicap som helhed er samlet.

Der vil – afhængig af det konkrete handicap – være behov for en større eller mindre grad af centralisering af diagnostik- og behandlingsindsatsen. Behovet for centralisering vil variere fra de relativt få tilfælde, hvor indsatsen i hele forløbet skal centraliseres, til de tilfælde hvor der hovedsageligt er behov for en samlet koordination, rådgivning og dataindsamling.

Nogle særligt sjældne handicap forekommer ekstremt sjældent i Danmark, evt. kun i form af et enkelt tilfælde med års mellemrum. Kendskab og erfaring m.h.t. sådanne sygdommes eksistens, diagnostik, behandlingsmuligheder og patientens øvrige behov vil således for de ekstremt sjældne tilstande altid være mangelfuld og sporadisk i et land med Danmarks befolkningsunderlag.

For sådanne ekstremt sjældne handicap/sygdomstilstande er det ofte særligt vanskeligt at fastslå diagnosen og opstille en behandlingsplan. I visse tilfælde vil der i udlandet findes centre med særlig ekspertise på området, hvorfra information og rådgivning eventuelt vil kunne indhentes, ligesom det i sådanne tilfælde eventuelt kan være relevant at patienter henvises til behandling i udlandet iht. bekendtgørelsesbestemmelserne om højtspecialiseret sygebehandling i udlandet.

I den forbindelse vil det være vigtigt og hensigtsmæssigt, at man har mulighed for at henvise til et højt specialiseret center for sjældne handicap, som generelt og i forvejen har en forpligtelse til at være i forbindelse med internationale centre, som er forpligtet til at følge med i den internationale udvikling inden for området sjældne handicap, og som derfor kan indhente relevante oplysninger og eventuelt foretage og bistå med relevant viderevisitering til udlandet.

De decentrale opgaver

I forbindelse med varetagelsen af patienter med sjældne handicap bør der være en ansvarlig amtslig sygehusafdeling, der inden for rammerne af en konkret aftale med centeret kan varetage en række af de funktioner, der mest hensigtsmæssigt kan varetages lokalt og tæt på patientens bopæl og som kan udgøre det højt specialiserede centers lokale samarbejdspartner.

Sådanne amtslige funktioner kan typisk omfatte:

Indledende diagnostik og viderevisitering til centeret. Senere i forløbet bør den ansvarlige amtsafdeling udgøre den velinformede lokale kontaktmulighed for patienten, som på baggrund af viden om patienten kan tage vare på denne i forbindelse med pludselig opstået anden sygdom og/eller opblussen af symptomer/komplikationer.

Herudover kan ansvaret for relevant kontakt og samarbejde med den lokale social- og undervisningssektor hensigtsmæssigt varetages af den amtslige afdeling, ligesom almindelig handicapstøtte. For børn udgør løbende vurdering af vækst og udvikling relevante opgaver for den amtslige ansvarlige sygehusafdeling.

Endvidere kan den amtslige afdeling varetage en del af de regelmæssige kontroller vedrørende den enkelte patient i henhold til konkrete aftaler mellem det højt specialiserede center og amtsafdelingen.

En ansvarlig velinformeret lokal funktion med en kontaktpersonordning, der har regelmæssig kontakt med såvel landsdelsfunktionen som patienten vil have stor betydning for et sammenhængende kvalitetspræget patientforløb.

Viden om sjældne tilstande på amtsligt niveau er under alle omstændigheder vigtig for at der kan være den nødvendige lokale opmærksomhed med henblik på initial mistanke (diagnostik af sjældne handicap).

Modeller for opgavevaretagelse

Graden af centralisering af diagnostik- og behandlingsopgaverne i forbindelse med den enkelte sygdom afhænger primært af kompleksiteten i sygdommens diagnostik og behandling – og af sjældenheden. Der kan afhængigt heraf opstilles forskellige konkrete modeller for tilrettelæggelsen af diagnostik, behandling og kontrol, varierende fra, at alle de konkrete opgaver foretages ved det højt specialiserede center, til at det højt specialiserede centers funktion er af mere rådgivende og vidensopsamlende karakter.

I. Der kan være tale om at hele forløbet er centraliseret på grund af:

♦ Kontinuerligt behov for højtspecialiseret behandling

Det væsentligste behov er en veltilrettelagt højt specialiseret indsats i sygehusvæsenet i hele forløbet herunder af højt specialiseret diagnostik, højt specialiseret behandling og kontrol

♦ Kravene til styring og koordination af forløbet er meget væsentlige

Store krav om at den relevante diagnostik og behandling iværksættes på det optimale tidspunkt. Enkelte elementer i indsatsen kan være højt specialiserede, andre ikke nødvendigvis højt specialiserede.

Kravene til koordination og styring er imidlertid så høje, at ansvaret for hele forløbet bør placeres entydigt ved et højt specialiseret center.

Eks.: Apert Syndrom og Blæreekstrofi.

I disse tilfælde tilknyttes patienten et center, hvor den altdominerende del af indsatsen foregår. Centret inddrager specialfunktioner ved det pågældende landsdelssygehus i et multidisciplinært samarbejde/teamfunktion. Dette team er ansvarlig/styrende for forløbet i henhold til en behandlingsplan, en protokol. Det bør tilstræbes, at hovedparten af specialfunktionerne befinder sig på samme sygehus som centret. Centret varetager i øvrigt forskning, udvikling og videreuddannelsesopgaver.

Det kan imidlertid i visse tilfælde være nødvendigt at etablere funktionelle centre/teamsamarbejder, hvis andre sygehuse eller institutioner besidder specialfunktioner og specialviden på området. Udnyttelse og inddragelse af denne ekspertise bør i så tilfælde på hensigtsmæssig måde indgå i tilrettelæggelsen af den samlede centerfunktion. Noget sådant gør sig eksempelvis gældende i relation til Marfan Syndrom, hvor Statens

Øjenklinik besidder stor viden og ekspertise. Tilrettelæggelse i form af funktionelle centre bør principielt dog udgøre en undtagelse.

Patienten henvises til Centret og landsdelssygehuset for en lang, eventuel ubegrænset periode.

Der kan dog eventuelt, efter konkret vurdering i det enkelte tilfælde indgås aftale med det lokale hovedsygehus eller den lokale landsdelsafdeling om f.eks. visse rutinekontroller indenfor rammerne af en konkret seltitaftale om den enkelte patient.

II. Visse dele af forløbet varetages centraliseret, andre decentralt.

Der er andre tilfælde hvor kun enkelte elementer i sygdomsforløbet er af højt specialiseret indhold eller hvor der kun i visse perioder er behov for en højt specialiseret behandlingsindsats, men hvor der kontinuerligt vil være behov for rådgivning og koordination fra det højt specialiserede center, herunder opsamling af viden og erfaring vedrørende patientforløbene.

Der kan således være behov for:

- ◆ **Centralisering af diagnostik:**
Tilfælde, hvor der er behov for højt specialiseret diagnostik og rådgivning, selvom der ikke for tiden foreligger særlige behandlingsmuligheder. Handicapstøtte m.v. kan varetages på decentralt niveau af den amtslige specialafdeling.
- ◆ **Centralisering af enkeltstående højt specialiserede behandlinger:**
Tilfælde, hvor der er behov for enkeltstående højt specialiserede indgreb på relevant tidspunkt i forløbet, men i øvrigt er behovet for en centralisering af den konkrete behandlingsindsats begrænset.
- ◆ **Centraliseret start på specialbehandling:**
Den initiale iværksættelse af specialbehandlingen påbegyndes på højt specialiseret niveau. Patienten kan herefter følges decentralt i henhold til en behandlingsprotokol i samarbejde med centret.
- ◆ **Centralisering af forskningsopgaver, databaser m.v.:**
Der er behov for indsamling/vurdering af data, forskning og udvikling vedrørende bestemte patientgrupper og behandlinger og formidling af viden herom, herunder udarbejdelse og ajourføring af behandlingsprotokoller.

Generelt gælder for ovennævnte tilfælde, at patienten samtidigt er tilknyttet to afdelinger: En ansvarlig amtslig specialafdeling og det højt specialiserede center i henhold til en konkret samarbejdsaftale om den enkelte patient.

Planlægning af behandling og kontrol foretages i samarbejde mellem de to afdelinger. Patienten vil evt. kun periodevis eller sjældent ses på centret, f.eks. i en bestemt fase eller til regelmæssig aftalt kontrol.

Det er væsentligt, at der foreligger behandlingsvejledning og protokol for indsatsen på decentralt niveau, og at resultaterne vurderes i en løbende proces i samarbejde mellem centret og den lokale specialafdeling.

Et eksempel på en sygdom, der bør behandles som her beskrevet er Prader-Willi Syndrom.

Der bør med udgangspunkt i de ovenfor skitserede modeller for hvert sjældent handicap eller sjældne handicapgrupper i et patientforløbsperspektiv foretages en beskrivelse af indsatsen i sygehusvæsenet, bl.a. indeholdende en stillingtagen til opgaveplaceringen i relation til

- ◆ centeropgaver/funktioner
- ◆ lokalfunktioner
- ◆ kvalitetsudvikling, registrering og samarbejde bl.a. som led i referenceprogramarbejde.

Denne opgavebeskrivelse bør regelmæssigt vurderes med henblik på opdatering, eventuelt som et led i et referenceprogramarbejde.

De foreliggende 11 beskrivelser udgør konkrete eksempler på dette.

Kapitel 5

Ressourcemæssige overvejelser

Indledning

Det er ikke muligt at foretage en samlet analyse af de ressourcemæssige konsekvenser af arbejdsgruppens forslag, hverken sundhedsøkonomisk eller driftsøkonomisk. Årsagerne er de samme, som er fremført tidligere, bl.a. under beskrivelse af forekomsten, at der generelt er for ringe overblik og viden om hvor og hvordan patienter med sjældne handicap aktuelt behandles.

Generelt medfører arbejdsgruppens forslag dog en opprioritering og et intenderet kvalitetsløft af hele området: Sjældne handicap, hvilket må forventes at stille visse krav til øgede ressourcer i sygehusvæsenet til området som helhed.

Elementer i ressourcemæssige overvejelser

For patienterne vil en centralisering af behandlingen til en enhed, der har ansvar for hele tiden at have opsamlet tilgængelig viden om den sjældne sygdom og de nødvendige behandlingsmuligheder, indebære klart **øget kvalitet**. Den øgede kvalitet kan have betydning med hensyn til mere effektiv behandling i rette tid, bedre rådgivning, undgåelse eller formindskelse af svære følgehandicap og at konsekvenserne af følgehandicap mindskes, ligesom den kan have karakter af en direkte forbedret overlevelse. Forebyggelse af ødelagt syn hos Marfan-patienter, tidlig diagnostik og behandling af kræftsvulster hos patienter med Neurofibromatosis Recklinghausen og forebyggelse af omfattende invaliderende bevægehandicap ved Osteogenesis Imperfecta er eksempler herpå.

Det skønnes, at der i kvalitetsforbedringen kan ligge en ikke uvæsentlig faglig rationalisering og effektivisering, således at sygehusforbruget i form af indlæggelser og sengedage i et vist omfang vil kunne blive nedsat. På den anden side indebærer den systematiske og regelmæssige kontrol i forhold til den nuværende indsats et merforbrug af sygehusydelse, eventuelt både på højt specialiseret og på amtsligt niveau.

For de sygehusvæsen/landsdelssygehuse, der skal oprette centre for behandling af sjældne handicap, indebærer centraliseringen en øget udgift, eventuelt til visse anlægsmæssige ændringer, og i hvert fald til øget løbende drift i form af flere personaleressourcer og følgeudgifter. Der vil her være tale om en investering, som over tid vil kunne finansieres i form

af betaling for indlæggelser og ambulante behandling i det almindelige afregningssystem mellem sygehuskommunerne. Anvendte ressourcer til vidensindsamling og vidensformidling, registrering og konsulentvirksomhed vil eventuelt kunne indregnes i taksterne.

Arbejdsgruppen skal imidlertid understrege, at anbefalingerne medfører, at centrene forpligtes til at varetage en række krævende opgaver udover de konkrete patientkontakter. Alt i alt omfatter varetagelsen af denne patientgruppe i et forløbsperspektiv en række ressourcetunge opgaver, der gør det naturligt, at man i amterne overvejer mulighederne for at tilvejebringe de tilstrækkelige ressourcer f.eks. via abonnementsmodeller eller lignende.

For den enkelte sygehuskommune vil en centralisering af behandlingen indebære, at omkostninger, der hidtil har været usynlige gennemsnitsomkostninger for behandling i eget sygehusvæsen i højere grad vil kunne blive synlige marginalomkostninger til transportgodtgørelse og betaling for ydelser på centret. Samtidig vil der i en række tilfælde næppe være tale om et mindre forbrug i eget sygehusvæsen, som giver grundlag for modsvarende synlige udgiftsreduktioner. Det skal dog understreges, at disse patienter allerede i dag har et ganske betydeligt sygehusforbrug, uden at der hermed er sikkerhed for et kvalitetsmæssigt relevant udbytte heraf.

Den øgede kvalitet i behandlingen må forventes at kunne medføre bedre livskvalitet og behandlingsresultater og færre komplikationer og følger af u hensigtsmæssig eller utilstrækkelig behandling.

Overordnet set, er det således arbejdsgruppens vurdering, at arbejdsgruppens anbefalinger på langt sigt ikke vil indebære udgiftsændringer, der er væsentlige, set i lyset af den kvalitative forbedring for patienterne og de samlede nuværende anvendte ressourcer til området.

Kapitel 6

Den tværsektorielle indsats i relation til sjældne handicap

For de fleste af de sjældne handicapgrupper er den sundhedsfaglige indsats væsentlig, men den vil som oftest ikke være kurativ, og de mange helbredsmaessige følger af handicappet forudsætter en ofte omfattende støtte og bistand fra social- og undervisningssektoren for en tilfredsstillende livskvalitet.

En diagnostisk afklaring vil være et positivt bidrag til den handicappedes og de pårørendes muligheder for at håndtere sygdommen, effektiv behandling kan i visse tilfælde udgøre den væsentligste basis i understøttelsen af den handicappedes muligheder for livsudfoldelse, men den konkrete livskvalitet vil meget ofte i væsentligt omfang også afhænge af de sociale forhold i nærmiljøet.

Et velfungerende tværgående samarbejde mellem sundhedssektoren og social- og undervisningssektoren er derfor centralt for den handicappede og de pårørende, og bør tjene til at understøtte en selvstændig mestring af sygdom og handicap, så vidt det overhovedet er muligt.

Der består således en gensidig forpligtelse til at sikre en velkoordineret og helhedsorienteret indsats mellem sygehusvæsenet, den sociale sektor, undervisningssektoren m.fl.

Denne forpligtelse gælder allerede i dag som et vigtigt grundlag for indsatsen. Uanset dette fremføres der ganske ofte eksempler på, at kommunikation og koordination mere eller mindre har manglet eller været utilstrækkelig. Dette gælder ikke mindst i sammenhæng med de sjældne diagnoser. Netop fordi der er tale om sjældne diagnoser, som desuden kan være svære at stille, vil mange læger ikke have kendskab til dem, og mange mennesker udskrives, uden at diagnosen er endeligt stillet. Der er tilfælde, hvor mennesker har måttet vente i årevis på at få en diagnose, andre får aldrig stillet en diagnose, men har blot en samling symptomer med den deraf følgende usikkerhed vedrørende prognose og muligheder.

Den manglende viden og specialkundskab der kan præge sundhedspersonalet vil i endnu højere grad gøre sig gældende for de ansatte i social- og undervisningssektoren i forbindelse med sjældne handicap, idet den enkelte ansatte oftest ikke vil have nogen forudgående viden og erfaring at trække på i sin lokale forvaltning.

Det er derfor vigtigt, at de informationer fra sundhedsvæsenet, som stilles til rådighed for de øvrige sektorer, også tager udgangspunkt i, at de skal kunne forstås og anvendes i forhold til social- og undervisningssektorerne og ikke kun til rent medicinske formål.

Lige så vigtigt er det, at de ansatte i social- og undervisningssektorerne bliver klar over, hvor de kan søge relevant information og rådgivning om de sjældne sygdomme, de kommer i kontakt med i deres arbejde.

Der vil i disse sager ofte være tale om, at andre offentlige tilbud skal aktiveres forud for patientens udskrivning fra sygehus, så f.eks. hjemkomsten, og herunder evt. ydelsen af støtte i hjemmet, kan blive så velplanlagt og hensigtsmæssig som muligt. Dette stiller krav om, at de øvrige offentlige parter er relevant informeret på en sådan måde, at de har mulighed for at give såvel supplerende information, som sørge for iværksættelse af de initiativer, som vil være nødvendige den aktuelle situation taget i betragtning.

Lov om social service lægger vægt på, at den kommunale rådgivning skal rette sig også mod antalmæssigt små handicapgrupper med behov for særlig støtte, og at der er en forpligtelse til en opsøgende indsats over for disse grupper.

Det understreges i samme lov, at rådgivningen skal have afsæt i et velkoordineret tværfagligt og tværsektorielt samarbejde, og at det er kommunens forpligtelse på områder, hvor den ikke selv råder over den fornødne faglige viden, at indhente denne enten fra amtskommunen, lands- eller landsdelsdækkende funktioner eller fra anden relevant specialrådgivning, eller at henvise hertil.

Den amtskommunale specialrådgivning har baggrund i, at nogle rådgivningsopgaver forudsætter specialviden. Det er amtskommunens forpligtelse at sikre, at der findes det nødvendige og tilstrækkelige beredskab, som vil kunne sættes ind på specialområder.

Endvidere har amtskommunen en forpligtelse til selv at yde direkte klientrådgivning over for særlige grupper. Der kan f.eks. være tale om rådgivning af de antalmæssigt små grupper af mennesker med sjældne handicap.

Det er endelig en amtskommunal forpligtelse at tilvejebringe det grundlag som rådgivningen tager udgangspunkt i. Denne del af den amtskommunale forpligtelse har til formål at støtte og fremme udviklingen i den kommunale og amtskommunale indsats. Dette indebærer bl.a., at amtskommunen sørger for tilstedeværelsen af den fornødne ekspertise. Som et led heri skal amtskommunen sikre en systematisk tilvejebringelse og nyttiggørelse af den faglige viden, også på de områder hvor det ikke vil være hensigtsmæssigt eller rationelt at opbygge ekspertisen i hver enkelt amtskommune.

Blandt de landsdækkende institutioner med særlig ekspertise på området sjældne sygdomme og handicap skal specielt nævnes Center for Små Handicapgrupper, der er en selvejende institution under Socialministeriet. Centeret tilbyder information og vejledning, herunder rådgivning i forhold til de særlige problemstillinger, som bør medindtænkes i tilrettelæggelse af indsatsen og udarbejder endvidere beskrivelser af sjældne handicap. Der er på centeret en omfattende viden om informationsmaterialer, ressourcepersoner i ind- og udland samt om netværk, kontaktpersoner og foreninger, som kan tilbyde støtte og information til familierne.

Den specialpædagogiske indsats tilrettelægges under inddragelse af bl.a. de Pædagogisk-Psykologiske Rådgivninger i kommune og amt.

Der er således på tilgrænsende lovområder lagt op til, at det er vigtigt, at nødvendige informationer af betydning for tilrettelæggelsen af den faglige indsats formidles mellem de offentlige myndigheder, således at indsatsen kan blive helhedsorienteret, velkoordineret og så effektiv som mulig.

Det formelle grundlag for et godt samarbejde til gavn for personer med sjældne handicap er til stede, og det er herefter de forskellige myndigheders, sektorer og medarbejderes forpligtelse aktivt at sørge for, at dette udmøntes i praksis.

Tilbuddene er mangfoldige og yderst forskellige afhængigt af det enkelte handicap og den handicappedes individuelle ressourcer. Derfor er en helt afgørende komponent i en god opgaveløsning, at der sker en effektiv koordinering af tilbuddene fra den offentlige sektor i forhold til den berørte familie. Gennem hele forløbet fra uafklaret sygdom, diagnostik, udredning, behandling og medicinsk rådgivning, til et liv med et sjældent handicap bør det principielt være én ansvarlig person, f.eks. den kommunale sagsbehandler, der er ansvarlig for en ordentlig social understøttelse af familiens og den handicappedes egen mestring af situationen.

Da den enkelte sagsbehandler næsten altid vil være uden særligt kendskab til det pågældende handicap, er det væsentligt at der etableres et frugtbart samarbejde med denne fra de sygehusinstanser, det højt specialiserede center og den amtslige afdeling, der har ansvaret for den sundhedsmæssige indsats for den enkelte patient. Arbejdsgruppen ser det som en nødvendig del af den samlede indsats for mennesker med sjældne handicap, at der afsættes ressourcer hertil i alle led.

Patientforeninger og brugerorganisationer

I den koordinerende og helhedsorienterede indsats er samspillet imellem de offentlige institutioner, de professionelle og brugernetværk og -organisationer også særdeles vigtigt.

Brugernetværk og -organisationer er en helt central kilde til viden om, hvorledes sjældne handicap ytrer sig i dagligdagen, variationen i de han-

dicappedes livssituation og håndtering af denne samt familiens og de pårørendes situation.

Det er således vigtigt, at der er en løbende dialog imellem de professionelle og brugernetværk og -organisationer, så denne viden indgår i udformningen og tilrettelæggelsen af de tilbud som udbydes og kvalitets sikringen af disse.

Brugernetværk og -organisationer er ligeledes helt centrale for informationsformidling. De muligheder og fora, som disse organisationer har, skaber gode betingelser for at få formidlet information i trygge rammer, hvor der ofte er langt gunstigere betingelser for at fortolke og forstå meget kompliceret information og sammenhænge, som ellers kun meget vanskeligt eller slet ikke kan formidles.

Det er derfor vigtigt at inddrage tilbud fra brugernetværk- og -organisationerne, da de kan have stor betydning for den handicappede, familiens og de pårørendes mestring af problemerne med at få diagnosticeret og leve med handicappet.

For handicap, hvor der findes behandlingsmuligheder, er det af stor betydning, at tilbud og muligheder i brugernetværk og -organisationer indgår og nyttiggøres som led i den samlede indsats. I de tilfælde, hvor der kan tilbydes behandling, som f.eks. tager tid før effekten viser sig, kan det have stor socialpsykologisk betydning for den handicappede, familien og pårørende at møde andre, som har været i samme situation.

For handicap, hvor der ikke, eller kun delvis, findes behandlingsmuligheder er det ligeledes vigtigt at brugernetværk og -organisationernes muligheder for at yde menneskelig og socialpsykologisk støtte udnyttes. Det fællesskab og de modeller for praktisk mestring af problemer og den erfaringsudveksling som kan tilbydes af foreningerne, kan være helt centrale for et positivt forløb.

Kapitel 7

Arbejdsgruppens generelle anbefalinger

På baggrund af den foranstående beskrivelse af forholdene omkring sjældne handicap i relation til sygehusvæsenet, finder arbejdsgruppen, at der er behov for **en generel forbedring** af sygehusvæsenets indsats overfor personer med sjældne handicap og deres familier. Det gælder såvel indsatsen på de amtslige sygehuse, dvs. på basisniveau som på lands- og landsdelssygehuse, dvs. på det højt specialiserede landsdelsniveau.

For alle sjældne handicap vil der være behov for såvel centrale som lokale funktioner, og disse må samarbejde i et planlagt, aftalt og gensidigt forpligtende forhold med udgangspunkt i et patientforløbsperspektiv.

De sjældne handicap opfylder på mange punkter forholdene som beskrevet for lands- og landsdelsfunktioner i Sundhedsstyrelsens Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner -og vil som udgangspunkt derfor oftest være landsdelsfunktioner.

Der bør dog for de enkelte sjældne handicap eller for sammenhængende grupper af sjældne handicap udarbejdes protokoller for patientforløbene, herunder for samarbejdet og opgavefordelingen mellem de forskellige behandlingsniveauer.

De typiske amtslige/lokale funktioner i patientforløbene er:

- ◆ Indledende diagnostik, primær kontakt og visitering til center.
- ◆ Opfølgning, specielt for børn, vedrørende almen vækst og udvikling, almen handicapstøtte, herunder kontakt til sociale myndigheder og lokale pædagogiske institutioner
- ◆ Varetagelse af en del af de regelmæssige kontroller
- ◆ Varetagelse af akut opståede sygdomsproblemer ud fra et forudgående kendskab til patienten og dennes handicap.
- ◆ Kontakt med familiens praktiserende læge.

De typiske centraliserede/højt specialiserede funktioner er:

- ◆ Specialiseret diagnostik, behandling, pleje og kontrol.
- ◆ Overordnet planlægning og styring af patientforløbet.
- ◆ Koordination af indsats mellem de forskellige involverede højtspecia-

liserede specialafdelinger / funktioner i *en multidisciplinær teamfunktion* og mellem de centrale og de decentrale funktioner.

- ◆ Rådgivning og vejledning, herunder genetisk rådgivning.
- ◆ Indsamling, registrering og formidling af viden om diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder.
- ◆ Forskning og udvikling, kvalitetsudvikling, uddannelse og oplæring.
- ◆ Ansvar for at der udarbejdes behandlingsprotokoller og
- ◆ Internationalt samarbejde.

Sygehusfunktionen for personer med sjældne handicap har således en centraliseret (landsdels) og decentral (amtslig) del. Der vil for de enkelte tilstande og i forløbet for den enkelte person være forskellig vægtning af balancen mellem den centrale og den decentrale funktion. Perioder med stort behov for den centrale funktion vil veksle med perioder hvor vægten ligger på den decentrale amtslige funktion. Et sådant forløb vil ofte kunne forudses og derfor planlægges.

Arbejdsgruppen finder det derfor væsentligt, at der udarbejdes **behandlingsprotokol/referenceprogram** for de enkelte sjældne handicap eller for grupper af sjældne handicap, især for sådanne sjældne handicap, hvor der er behov for en multidisciplinær og højt specialiseret indsats.

Disse protokoller bør regelmæssigt vurderes og revideres ved behov. Referenceprogrammet skal være kendt decentralt/lokalt. Ansvar for referenceprogrammernes revision ligger ved centrene. Disse referenceprogrammer bør anvendes som udgangspunkt for den konkrete tilrettelæggelse af de individuelle patientforløb indenfor rammerne af lands(dels)funktionen.

Der bør i denne forbindelse indenfor rammerne af Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner fastlægges **en placering af ansvar for de samlede forløb** samt for de enkelte elementer i forløbet (f.eks. initial diagnostik, initialbehandling, kontrolintervaller, indhold af kontrol m.v.). Herunder ansvaret for planlægning, styring og koordinering af den årelange indsats for den enkelte handicapgruppe og den enkelte patient.

Arbejdsgruppen anbefaler, at der etableres de nødvendige **samarbejdsaftaler** vedrørende de konkrete patienter mellem niveauerne.

Arbejdsgruppen anbefaler endvidere, at patienter i forbindelse med den primære diagnostik henvises til et højt specialiseret center for den pågældende sygdom og det videre forløb tilrettelægges derfra.

Arbejdsgruppen anbefaler, at der etableres løbende registrering af patientforløbene i **kliniske databaser** for de enkelte sjældne handicap, såvel af hensyn til overvågning af det enkelte patientforløb som med henblik på generel kvalitetsudvikling.

Organisation af varetagelsen af sygehusfunktionen for personer med sjældne handicap

Landsdelsniveau

Arbejdsgruppen anbefaler, at der opbygges **2 centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet**. Der tages udgangspunkt i de 2 eksisterende centre ved henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital. Disse 2 centre koordinerer patientforløbsprogrammer i et gensidigt forpligtende samarbejde, herunder også vedrørende relevante databaser.

Disse centre varetager endvidere de højtspecialiserede opgaver, der er placeret ved centrene i teamsamarbejde med de relevante specialfunktioner ved landsdelssygehuset i henhold til anbefalinger vedrørende de enkelte tilstande eller grupper af tilstande.

På grund af opgavens størrelse og da visse funktioner nu på tilfredsstillende vis varetages udenfor disse centre ved andre landsdelssygehuse, anbefaler arbejdsgruppen desuden, at også andre afdelinger/sygehuse med landsdelsfunktion kan varetage centraliserede opgaver eller delopgaver indenfor et sjældent handicap eller grupper af sjældent handicap, når særlige forhold taler derfor. De forhold, der her kan foreligge er f.eks. tilstandenenes hyppighed (der begrundes flere centre) eller særlig kunnen i den pågældende institution (der kan begrunde særlig placering af en funktion eller delopgave).

Samarbejdet mellem de centrale og decentraliserede funktioner er skriftligt aftalt og gensidigt forpligtende og aftalt for den enkelte patient.

Arbejdsgruppen skal understrege, at det er væsentligt, at der tilføres de højt specialiserede centre midler til at varetage opgaverne og derved sikre, at den overordnede planlægning og kvaliteten af indsatsen på det højt specialiserede niveau opretholdes og udvikles.

De højt specialiserede centre for sjældne handicap i sygehusvæsenet skal således kunne varetage alle relevante opgaver i forbindelse med de sjældne handicap som deres virksomhed omfatter. De nuværende centre skal således videreudvikles til at kunne varetage de nedenfor nævnte opgaver.

Det anbefales at centrenes opgaver omfatter

- ◆ Varetagelse af de højtspecialiserede elementer af diagnostik, behandling og kontrol i teamfunktion mellem relevante specialer, landsdelssygehusets involverede specialafdelinger og eksperter.
- ◆ Rådgivning og vejledning, herunder genetisk rådgivning.
- ◆ Koordinering af indsatsen og herunder eventuelt viderevisitering.
- ◆ Diagnostik, behandlingsopgaver, pleje og kontrol iht. protokoller.

- ◆ Formidling af samarbejde i de/det højt specialiserede team på landsdelspsygehuset og med hensyn til det decentrale niveau/den ansvarlige aftsafdeling.
- ◆ Indsamling og formidling af viden om diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder.
- ◆ Udarbejdelse af generelle behandlingsplaner, protokoller og referenciprogrammer.
- ◆ Udarbejdelse af konkrete behandlingsplaner og konkrete (satellit)aftaler med det decentrale amtslige niveau vedrørende den enkelte patient/evt. gruppe af patienter.
- ◆ Fungere som fagligt bagland for decentrale funktioner.
- ◆ Kvalitetskontrol og kvalitetsudvikling.
- ◆ Registrering, overvågning og opfølgning.
- ◆ Forskning og udvikling.
- ◆ Uddannelse og oplæring.
- ◆ Internationalt samarbejde.

Centrene har endvidere til opgave

- ◆ At sikre overblik over patienterne i Danmark med et givet sjældent handicap – så der sikres mulighed for at disse kan få gavn af nye tilbud og muligheder.
- ◆ Rådgivning og formidling såvel til patienter som til sundhedsvæsenet som helhed og til andre relevante myndigheder.
- ◆ Samarbejde med relevante patientforeninger f.eks. via såkaldte fagråd.

Amts niveau

Det anbefales, at det på amtsligt niveau afklares, hvilket speciale/specialafdeling i det amtslige sygehusvæsen, der varetager det decentrale ansvar for den enkelte patient/handicapgruppe i henholdsvis barne- og voksenalderen, og herunder har ansvaret for medvirken til fastlæggelse af den nødvendige opgavedeling, koordinering og samarbejde med det højt specialiserede niveau.

Det amtslige niveau (afdeling) varetager opgaverne på basisniveau og herunder kontakten med det højt specialiserede center – der vil her i forskelligt omfang være mulighed for indgåelse af konkrete aftaler om arbejdsdeling indenfor rammerne af Sundhedsstyrelsens Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner i form af satellitaf-tale/konkret aftale vedrørende den enkelte patient.

Indholdet af aftalerne vil dels afhænge af den konkrete patients tilstand og behov for indsats, og dels af den lokale afdelings viden og erfaring herunder af tilstedeværelsen af relevant kvalificeret personale, bl.a. herunder speciallæger med den fornødne indsigt.

Arbejdsgruppens øvrige anbefalinger

I en række tilfælde vil de her beskrevne referenceprogrammer / protokoller kunne finde anvendelse som modeller for tilrettelæggelsen af indsatsen vedrørende andre beslægtede sjældne handicap. Anbefalingerne bør således danne basis for tilrettelæggelsen og konkrete aftaler for grupper af sjældne handicap med parallelle eller lignende karakteristika.

Med udgangspunkt i følgende formulering i Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner:

- Udover de nævnte diagnoser og tilstande bør visse andre alvorlige tilstande også henvises til lands- og landsdelssygehuse, f.eks. ved mangelfuld diagnose, særlig vanskelig behandling eller ekstremt sjældne tilstande, selvom der ikke foreligger særlige behandlingstilbud -

skal arbejdsgruppen i øvrigt anbefale, at patienter med sjældne handicap, hvor der ikke foreligger behandlingsprotokol og /eller indplacering i Vejledning om specialeplanlægning og lands- og landsdelsfunktioner, på et tidligt tidspunkt i forløbet henvises til et af de to landsdelscentre med henblik på registrering, vurdering af diagnostik- og behandlingsmuligheder og rådgivning af lokalfunktionen vedrørende det videre forløb.

Arbejdsgruppen lægger vægt på kvalitetsudviklingen i relation til sjældne handicap, og at der også udvikles forbedrede tilbud for andre grupper af sjældne handicap end de her 11 konkret beskrevne grupper.

Arbejdsgruppen anbefaler derfor, at der i Sundhedsstyrelsens regi etableres en følgegruppe, der har til opgave at overvåge udviklingen og udbygningen på området og tage de relevante initiativer i den forbindelse.

Arbejdsgruppen finder det således vigtigt, at afdækning og kortlægning af området fortsætter, og at der udvikles referenceprogrammer for flere grupper sjældne handicap.

Herudover finder arbejdsgruppen, at der bør foregå en kontinuerlig overvågning af udviklingen på området.

Arbejdsgruppens konkrete anbefalinger vedrørende 11 sjældne handicap følger i Kapitel 8.