

Generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme

Generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme

© Sundhedsstyrelsen, 2025.
Publikationen kan frit refereres
med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Elektronisk ISBN: 978-87-7014-663-0
Versionsdato: 14.05.2025
Foto: Adobe Stock

Udgivet af Sundhedsstyrelsen,
Maj 2025

Indhold

1. Introduktion	5
1.1. Forløbsprogram	6
1.2. Læsevejledning	7
2. Aktører	7
2.1. Sygehuse.....	8
2.2. Den patientansvarlig læges rolle.....	10
2.3. Kommunerne.....	10
2.4. Almen praksis.....	12
2.5. Patientforeninger	12
3. Kriterier for udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram for grupper af mennesker med sjældne sygdomme	13
3.1. Målgruppen til et forløbsprogram – generisk og specifikt.....	14
4. Indhold i de specifikke forløbsprogrammer.....	17
4.1. Diagnostik	18
4.2. Overgang fra diagnose til kontrol og henvisning til videre forløb	26
4.3. Aldersbestemte overgange.....	27
4.4. Sociale overgange med mulige udfordringer af sundhedsfaglig karakter	31
4.5. Andre sygdomme hos mennesker med sjældne sygdomme.....	32
4.6. Rehabilitering og genoptræning.....	33
4.7. Psykisk støtte.....	34
4.8. Kontaktpersoner og rådgivning.....	35
4.9. Patientuddannelse, mestring og pårørendeperspektiv	37
4.10. Implementering af det specifikke forløbsprogram	39
4.11. Opfølgning på de kommende målgruppespecifikke forløbsprogrammer	41
Bilag	42
Bilag 1. Kommissorium: Arbejdsgruppe til udarbejdelse af generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme.....	43
Bilag 2. Arbejdsgruppens sammensætning	46
Bilag 3. Oversigt over sjældne sygdomme i specialeplanen	48
Pædiatri	48
Centre for Sjældne Sygdomme, ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.....	48
Andre relevante enheder med fokus på sjældne sygdomme.....	49
Klinisk genetik	50
Voksenspecialer ved patienter med sjældne sygdomme.....	50
Bilag 4. Viden om mennesker med sjældne sygdomme på det socialfaglige område	52
Social – og Boligstyrelsen	52
Bilag 5. Patientforeninger	54
Patientforeninger.....	54
Sjældne Diagnoser.....	54
Sjældne-netværket.....	54

Psykisk rådgivning til forskellige målgrupper.....	55
Børn med sjældne kromosomafvigelser	55
Bilag 6. Generel viden om sjældne sygdomme.....	56
Bilag 7. International viden og databaser om sjældne sygdomme.....	57
Europæiske Reference Netværk	57
Orphanet.....	58
Genereviews.....	58
Socialstyrelsen, Sverige	58
FRAMBU, Norge	58
NORD National Organization for Rare Disorders.....	58
Referenceliste.....	59

1. Introduktion

I Danmark diagnosticeres der hvert år flere hundrede mennesker, såvel børn og unge som voksne, med en sjælden sygdom. Sjældne sygdomme omfatter en række medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme eller tilstande¹. Symptomerne kan være tilstede ved fødslen, men vil som oftest debutere i barnealderen, og de kan også debutere i voksenalderen.

Mennesker med sjældne sygdomme udgør en meget heterogen gruppe, dels fordi den samme sygdom kan variere mht., hvor alvorligt symptomerne fremtræder hos det enkelte individ, og/eller på hvilket tidspunkt i livet symptomerne kommer, dels fordi de forskellige sjældne sygdomme har et meget forskelligt sygdomsbillede.

Sygdommene kan som udgangspunkt ikke helbredes, men ved relevant indsats kan følger af sygdommen evt. forebygges, begrænses eller behandles.

Fælles for disse sjældne sygdomme er, at diagnostik, herunder genetisk fortolkning og formidling af analyseresultat, behandling, kontrol og rådgivning stiller krav om en særlig specialiseret indsats, som kan kræve en høj grad af vidensdeling, kommunikation og koordinering.

Ansvar for de enkelte indsatser er som regel delt mellem specialer, sygehuse, praksissektor og involverer ofte også flere forskellige kommunale forvaltninger. At mange fagpersoner og forskellige sektorer og enheder er involveret, kan gøre den samlede indsats kompleks. Det kan betyde, at det enkelte menneske med en sjælden sygdom får indsatser fra flere sektorer, der ikke er tilstrækkeligt koordinerede, og at de faglige aktører ikke altid har den nødvendige viden og erfaring, fordi sygdommen er sjælden.

Der har tidligere nationalt været fokus på at understøtte mennesker med sjældne sygdomme med forskellige tiltag, som beskrevet i det følgende.

Med udgivelsen af den Nationale strategi for sjældne sygdommeⁱ blev der i 2014 formuleret ca. 100 anbefalinger inden for en bred vifte af indsatsområder med henblik på at forbedre indsatserne til mennesker med sjældne sygdomme.

I 2018 gennemførte Sundhedsstyrelsen med bidrag fra Social – og Boligstyrelsen en statusevaluering med udgangspunkt i anbefalingerne fra 2014: *National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats* fra 2018 (fremover benævnt statusevaluering, 2018). På den baggrund blev der i statusevalueringen formuleret en række nye anbefalinger til den fremtidige indsatsⁱⁱ. Der er 23 anbefalinger, som bl.a. beskriver de forskellige aktørers roller, samarbejde og opgaver fremover. Ikke alle er fuldt implementeret, og der bør derfor fremadrettet være fokus på disse anbefalinger, herunder i arbejdet med at udarbejde de specifikke forløbsprogrammer.

I forlængelse af statusevalueringen blev der på Finansloven 2018 afsat midler til, at Sundhedsstyrelsen skulle udarbejde en generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme.

¹ Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" som den anvendes i Danmark omfatter en række typisk medfødte, arvelige kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. De enkelte sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed (prævalens) på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder, og der kræves ofte en langvarig eller evt. livslang behandling, rehabilitering og kontrol. Ofte kan sygdommen ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommen eventuelt forebygges, begrænses eller behandles. Endvidere inkluderes i Danmark sædvanligvis ikke sjældne infektionssygdomme og kræftsygdomme i begrebet. Der er imidlertid ikke konflikt mellem den danske og den europæiske definition. I dansk sammenhæng er der udover kriteriet sjældenhed således også lagt vægt på kompleksitet og alvorsgrad samt behovet for en særlig indsats eller tilrettelæggelse i overensstemmelse med kriterierne for specialeplanlægningen.

I 2022 blev der på vegne af Sundhedsstyrelsen gennemført en ny evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme fra 2014 og Statusevalueringen 2018 med henblik på at give et opdateret overblik over området og vurdere implementering, virkning og relevans af anbefalingerneⁱⁱⁱ (fremover benævnt statusevaluering, 2022).

Det fremgår af statusevalueringen i 2022, at der fremadrettet fortsat er behov for fokus på anbefalingerne fra statusevalueringen, 2018. Der fremhæves eksempelvis, at visitation af patienter med sjældne sygdomme til rette specialiseringsniveau på rette tidspunkt fortsat kræver opmærksomhed, samt et fortsat behov for bedre sammenhæng ved overgange betinget af alder, sociale behov og/eller ved overgange mellem lægefaglige specialer og specialiseringsniveauer. Det bliver også påpeget i evalueringen, at det fortsat er relevant at sikre et sammenhængende forløb på tværs og indenfor sektorerne med den nødvendige koordinering på tværs af regioner samt at øge sundhedspersonalets kompetencer og viden om sjældne sygdomme.

1.1. Forløbsprogram

Det generelle formål med et forløbsprogram er at skabe en fælles national ramme for samarbejdet mellem de relevante sundhedsfaglige aktører, der kan understøtte en samlet koordineret sundhedsfaglig indsats, øget sammenhæng og ensartede forløb af høj kvalitet – herunder i forskellige livsfaser i patientforløbet – på tværs af specialer, sektorer, forvaltninger og på tværs af landet samt at bidrage til vidensdeling^{iv}. Der er for en del af de sjældne sygdomme et behov for forskellige og mange indsatser, koordination, kommunikation, ansvarsfordeling og vidensdeling. Dette gør, at det giver mening at udarbejde en generisk model for et forløbsprogram, som efterfølgende kan blive benyttet som model til at udarbejde specifikke forløbsprogrammer for afgrænsede grupper af mennesker med sjældne sygdomme.

Den generiske model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme skal bidrage til at sikre en samlet koordineret sundhedsfaglig indsats, øget sammenhæng og ensartede forløb af høj kvalitet for mennesker med sjældne sygdomme. Den generiske model gør således opmærksom på de punkter, der bør overvejes ved udarbejdelse af de enkelte specifikke forløbsprogrammer. Dette med henblik på at lette den efterfølgende udarbejdelse og implementering af mere specifikke forløbsprogrammer for afgrænsede grupper af mennesker med sjældne sygdomme.

I den generiske model for forløbsprogrammer tages der overvejende udgangspunkt i indsatser og tilbud i sundhedsloven og den dertilhørende sundhedsfaglige indsats for mennesker med sjældne sygdomme. Der vil for en del mennesker med sjældne sygdomme desuden være en række tilbud og samarbejde med indsatser på socialområdet, der kan medføre en række udfordringer af sundhedsfaglig betydning. Rapporten vil kun have fokus på disse tilbud og indsatser på socialområdet under serviceloven, hvor den sundhedsfaglige indsats eller information/viden har betydning og kan fremme livskvaliteten for den enkelte.

Den generiske model for forløbsprogrammer er primært rettet mod regionerne. Det er regionerne, der vurderer, hvilke grupper af mennesker med sjældne sygdomme det er relevante at udarbejde forløbsprogrammer for, ligesom det er regionerne, der tager initiativ til og – med inddragelse af relevante aktører – indgår i udarbejdelsen af specifikke forløbsprogrammer. Det vil i udarbejdelsen af specifikke forløbsprogrammer være relevant at inddrage kommunale forvaltninger og faglige selskaber i arbejdet. Den generiske model skal ses som et redskab, der kan anvendes i denne sammenhæng.

Med henblik på at rådgive Sundhedsstyrelsen i arbejdet med den generiske model for forløbsprogrammer blev der i 2020 nedsat en bred arbejdsgruppe med faglige repræsentanter og repræsentanter fra myndigheder og patientforeninger (se bilag 1 og 2 for kommissorium og deltagerliste). Arbejdet har været afbrudt på grund af håndteringen af covid-19 epidemien. Der har været afholdt 6 arbejdsgruppemøder.

1.2. Læsevejledning

I de følgende kapitler beskrives indledningsvist de relevante aktører, deres roller og opgaver ift. mennesker med sjældne sygdomme. Derefter følger en beskrivelse af de kriterier, der kan anvendes ifm. afgrænsning af en målgruppe ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram. Endelig er der en gennemgang af faser og overgange for mennesker med sjældne sygdomme, der er særligt vigtige at overveje og at beskrive i et specifikt forløbsprogram, herunder hvilke overvejelser man bør gøre sig for så vidt angår samarbejde, koordinering, vidensdeling og ansvarsfordeling. Desuden er der en beskrivelse af de specifikke forløbsprogrammers implementering og opfølgning.

Rapporten afsluttes med en række bilag, hvor bilag 3-7 udgør et vidensgrundlag, der aktivt kan anvendes i udarbejdelsen af specifikke forløbsprogrammer: Et vidensgrundlag med henvisninger til:

- sundhedsfaglig viden om en stor del af de specifikke sjældne sygdomme
- sammenhæng til Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning og henvisning til nogle af de specialer og centre, der varetager området på sygehuse
- omtale og henvisning til det socialfaglige område, hvor de socialfaglige problemstillinger kan medføre udfordringer af sundhedsfaglig betydning
- oversigt over patientforeninger på området og eksempler på relevante tilbud for patienter med sjældne sygdomme
- oversigt over kilder til international viden om sjældne sygdomme.

2. Aktører

Sygdomsforløbet for mennesker med sjældne sygdomme er for manges vedkommende præget af et livs langt forløb med behov for kontakt til flere specialer i sygehusvæsenet, Centre for Sjældne Sygdomme, flere kommunale tilbud såvel som til almen praksis samt til speciallægepraksis. Der er desuden andre enheder, som varetager behandling af mennesker med specifikke sygdomme inden for gruppen af de sjældne sygdomme (se bilag 3). Med disse mange forskellige aktører er det velkendt, at det kan være svært dels at skabe sammenhæng på tværs af indsatserne, og dels at få tilbudt de rette indsatser. Ligeledes kan det være en udfordring at sikre relevant viden om både sygdomsgruppen og om den enkelte patient.

Nedenfor berøres de væsentligste aktører fra henholdsvis sygehus, almen praksis, kommune samt patientforeninger.

Efter færdiggørelse af den generiske model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme er der i november 2024 indgået en politisk [aftale om en sundhedsreform](#). Sundhedsreformen ændrer den nuværende struktur i sundhedsvæsenet, og der vil blive flyttet sundhedsopgaver mellem kommuner og

regioner. Det har betydning for opgaverne beskrevet i den generiske model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme. Det handler om følgende opgaver:

- Den akutte specialiserede sygepleje
- Patientrettet forebyggelse
- Genoptræning efter sundhedsloven: Rehabilitering på specialiseret niveau og dele af avanceret genoptræning
- Tilbud om midlertidige ophold på sundheds- og omsorgspladser til borgere med behov for en sundhedsfaglig indsats

Det er uafklaret, hvordan den nye opgavefordeling vil blive implementeret, men ved udarbejdelse af de specifikke forløbsprogrammer skal der være opmærksomhed på organiseringen kan ændre sig fremadrettet. I denne udgivelse har Sundhedsstyrelsen gjort opmærksom på en række opgaveområder, der kan blive påvirket, men hvor den organisatoriske forandring på nuværende tidspunkt er uafklaret og dermed også den fremadrettet opgavevaretagelse.

I reformen beskrives det også, at der skal nedsættes 17 sundhedsråd, der bl.a. skal vedtage en nærsundhedsplan, som med afsæt i den nationale og regionale sundhedsplanlægning skal beskrive en omstillingsproces og udbygning af det nære sundhedsvæsen, herunder en plan for at sygehusene skal drive og understøtte behandlingen tæt på borgerne. Sundhedsrådene kan med nærsundhedsplanen sætte rammen for et tættere samarbejde mellem sundhedsaktørerne og sikre en fleksibel og effektiv anvendelse af den samlede kapacitet². Dette vil også kunne få betydning for forløbsprogrammer for patienter med sjældne sygdomme.

2.1. Sygehuse

Mennesker med sjældne sygdomme kan komme i berøring med flere forskellige lægefaglige specialer på sygehuset, herunder blandt andet klinisk genetik og pædiatri og de to Centre for Sjældne Sygdomme, der er etableret med særligt fokus på børn og voksne med sjældne sygdomme. De to centre samarbejder med en række lægefaglige specialer, herunder på andre sygehuse, almen praksis, speciallægepraksis samt kommunerne om varetagelsen af mennesker med sjældne sygdomme. Varetagelse af sjældne sygdomme på sygehusene indgår i og er reguleret af Sundhedsstyrelsens specialeplan. Her er der defineret en række specialfunktioner i relation til sjældne sygdomme på tværs af flere specialer^v, blandt andet i specialevejledningen for pædiatri, hvor der beskrives en række højt specialiserede funktioner omfattende de sjældne sygdomme^{vi}. Heraf fremgår det, at de varetages i et multidisciplinært team i samarbejde med relevante specialer bl.a. klinisk genetik og Centre for Sjældne Sygdomme og med fælles retningslinjer samt konferencer. De to Centre for Sjældne Sygdomme varetager de højt specialiserede funktioner i specialevejledningen for pædiatri, der omhandler patienter med sjældne sygdomme^{vii}.

I 2001 blev der oprettet to Centre for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital^{viii}. Opgaven for de to Centre for Sjældne Sygdomme blev ved oprettelsen at koordinere dels patientforløbsprogrammer i et gensidigt forpligtende samarbejde, dels databaser, samt at varetage opgaver ved centrene i teamsamarbejde med de relevante specialfunktioner for de enkelte sjældne sygdomme. De to Centre for Sjældne Sygdomme varetager diagnostik, kontrol, behandling og rådgivning af komplekse

² Læs mere om Sundhedsrådets opgaver på side 12 i [aftale om sundhedsreform 2024](#)

patienter med multiorganpåvirkning inden for de sjældne sygdomme, der har behov for højt specialiseret, multidisciplinær og tværfaglig indsats, jf. de højt specialiserede funktioner i pædiatri. De varetager såvel børn som voksne patienter med sjældne sygdomme samt får henvist patienter, der er komplekse med multiorganpåvirkning, men som endnu ikke har en genetisk diagnose. De to centre har rådgivende funktion for de sjældne sygdomme i forhold til andre specialer. Forløbet i Centre for Sjældne Sygdomme er for en del mennesker med komplekse sjældne sygdomme livslangt. Med udgangspunkt i de to centres opgave med at koordinere patientforløb blev det i statusevaluering, 2018 anbefalet at de to Centre for sjældne sygdomme skal udarbejde specifikke patientforløbsbeskrivelser for de store grupper af sjældne sygdomme med udgangspunkt i nationale og internationale beskrivelser af "best practice". Patientforløbsbeskrivelse^{ix} er defineret som en beskrivelse af patientforløb for udvalgte patientgrupper, hvor de sundhedsfaglige beslutninger og handlinger og de organisatoriske elementer er koordineret. Dette vil således kræve inddragelse af regioner, specialer, sygehuse, almen praksis i arbejdet mhp. et sammenhængende og koordineret forløb.

For en patient med mistanke om en sjælden sygdom, inddrages klinisk genetisk afdeling efter indledende udredning af patienten i pædiatri, et voksenspeciale eller Center for Sjældne Sygdomme. Klinisk genetisk afdeling kan også modtage patienten direkte fra almen praksis, et voksenspeciale eller speciallægepraksis. Klinisk genetisk afdeling vurderer patienten ud fra anamnese og familieanamnese mv. og iværksætter relevant genetisk analyse eller anden udredning samt fortolker og videreformidler analyseresultatet. Ved diagnose af en sjælden sygdom vurderes det i samarbejde med henvisende afdeling/speciale, om der er tale om en potentiel eller aktuel kompleks sygdom med multiorganinvolvering, der betyder, at patienten bør henvises til et af de to Centre for Sjældne Sygdomme. Der skal desuden være opmærksomhed på, at der inden for en række lægefaglige specialer er specialfunktioner for udvalgte sjældne sygdomme og som derfor skal varetages på specifikke matrikler. Den genetiske udredning foretages i klinisk genetisk afdeling med henblik på at sikre, at de bedst egnede diagnostiske metoder benyttes, så fortolkning og videreformidling af analyseresultater foretages af speciallæge med klinisk genetisk specialviden. Fortolkning og videreformidling af analyseresultat kan også foretages i et af de to Centre for Sjældne Sygdomme ved en fagperson med klinisk genetisk specialviden. Ved behov for rådgivning i forhold til risiko for sygdom hos andre familiemedlemmer og for mulighed for prænatal diagnostik henvises til klinisk genetik.

Ved klinisk mistanke om en sjælden diagnose kan almen praksis, speciallægepraksis eller en anden afdeling/speciale henvise patienten videre i henhold til den gældende specialevejledning. En mindre andel henvises ved mistanke om en kompleks tilstand med multiorganpåvirkning direkte til ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme i enten Aarhus eller København. Vejen gennem udredning for mennesker med mistanke om sjælden sygdom og inddragelse af de forskellige lægelige specialer og de to Centre for Sjældne Sygdomme kan foregå forskelligt i de forskellige regioner, og afhænger af patientens alder, og symptomer på det tidspunkt, hvor udredningen er aktuel. De primære symptomer kan i starten være mere uspecifikke og en sjælden sygdom er ikke nødvendigvis det, der først er mistanke om. I de tilfælde kan almen praksis eller speciallægepraksis henvise til pædiatri (for børn) eller til et af voksenspecialerne. For en voksen patient må der henvises til det voksenspeciale, der i den lægelige vurdering af symptomer, giver bedst mening.

I den nationale strategi for sjældne sygdomme beskrives en opsamlingsmekanisme, som skal medvirke til, at færre mennesker med sjældne sygdomme falder mellem to stole. Opsamlingsmekanismen beskriver, at mennesker med sjældne sygdomme, der ikke er klart placeret andetsteds i specialeplanen, samt mennesker med sjældne sygdomme hvor der er tvivl om, hvorvidt vedkommende hører til i ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme, kan henvises til ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme med henblik på vurdering. De mennesker med sjældne sygdomme, der ikke umiddelbart kan diagnosticeres genetisk, kan fortsat henvises til ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme, hvis deres sygdom er kompleks og med multiorganpåvirkning. Hvis det pågældende Center for Sjældne Sygdomme vurderer, at patientens behov ligger uden for centrets kompetenceområde, viderehenvises patienten til det relevante speciale ifølge de til enhver tid

gældende specialevejledninger. I bilag 3 beskrives overordnet Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning og visse udvalgte lægefaglige specialer med fokus på mennesker med sjældne sygdomme.

Mennesker med sjældne sygdomme, kan også have behov for udredning og behandling på sygehusniveau af anden sygdom, der ikke er relateret til deres sjældne sygdom, og vil her, som for alle andre patienter kunne blive henvist til det relevante speciale, evt. med sparring fra den afdeling, hvor patienten følges for sin sjældne sygdom.

2.2. Den patientansvarlig læges rolle

Som beskrevet tidligere, har mennesker med sjældne sygdomme ofte komplekse forløb på grund af, at der ofte er flere specialer, sygehus, almen praksis, speciallægepraksis eller kommunale forvaltninger involveret. Det komplekse forløb gør, at alle mennesker med sjældne sygdomme bør have udpeget og tilknyttet en patientansvarlig læge, der er central for varetagelse af forløbet, og for vidensdeling og information. Begrebet "en patientansvarlig læge" dækker over, at der er udpeget en læge, som skal tage ansvar for det samlede patientforløb^x. Det er lidt forskelligt organiseret i regionerne. Den patientansvarlige læge kan være placeret på sygehus, i almen praksis eller speciallægepraksis. Den patientansvarlig læge er ikke altid den behandlende læge, men er ansvarlig for, at patientens behandlingsplan følges, og at relevante behandlingsmål opnås eller evt. justeres undervejs. Den patientansvarlige læge udpeges som udgangspunkt på baggrund af den aktuelle tentative aktionsdiagnose. Den patientansvarlige læge har til opgave at deltage i de afgørende behandlingsbeslutninger og tage ansvar for og agere, når noget i behandlingsplanen eller forløbet skrider. Idet en læge kan være patientansvarlig læge for flere patienter med komplekse forløb og mange aktører i behandlingsforløbet bør den behandlende læge ligeledes informere den patientansvarlige læge, hvor det vurderes hensigtsmæssigt og relevant. En del af opgaven for den patientansvarlige læge består også i at sikre fremdrift ift. prøvesvar m.v., samt sikre supplerende lægefaglig vurdering. Den patientansvarlige læge skal sikre, at patienten er velinformeret om processen også ved overdragelse til anden læge og at der følger en ordentlig og forståelig kommunikation med patienten om afvikling af og indhold i forløbet. Den patientansvarlige læge skal stå til rådighed for sparring med den praktiserende læge eller kommunerne ved udskrivelse.

De sundhedsfaglige personer i kommune og almen praksis kan søge støtte i sundhedsfaglige spørgsmål hos den patientansvarlige læge på pædiatriske afdelinger, det organspecifikke speciale, Centre for Sjældne Sygdomme eller klinisk genetiske afdelinger (i udredningsfasen) afhængig af, hvor barnet eller den voksne person med sjælden sygdom er tilknyttet. I de tilfælde, hvor patienten er afsluttet til almen praksis kan kommunen søge viden her, og almen praksis kan anvende ovenstående afdelinger ved behov for yderligere viden om den pågældende sjældne sygdom eller patient.

2.3. Kommunerne

De kommunale sundhedstilbud omfatter bl.a. sundhedspleje, kommunal sygepleje, genoptræning med genoptræningsplan fra sygehus^{xi} og rehabilitering med bl.a. fysisk træning samt vederlagsfri fysioterapi og patientrettet forebyggelse³. Der kan være brug for en sammenhængende rehabiliteringsindsats, der f.eks.

³ Det fremgår af side 21 i [aftale om sundhedsreform 2024](#), at ansvaret for den patientrettet forebyggelse fremadrettet rykkes til regionerne.

samtidig involverer øvrige kommunale indsatser under social-, undervisnings- og beskæftigelsesområdet. Derudover er hjælpemidler ofte en kommunal opgave.

Da sjældne sygdomme hyppigt er til stede fra fødslen eller viser sig i barndommen, vil kommunale sundhedsplejersker og almen praksis ofte tidligt være inddraget i forløbet. Det kan således være dem, der sender barnet videre med henblik på diagnosticering, støtter familien, har fokus på dannelse af familierelationer og/eller barnets udvikling i forhold til den sjældne sygdom. De kan ligeledes blive inddraget i forhold til behandling af andre mere almindelige sygdomme hos mennesker med sjældne sygdomme.

Personer med sjældne sygdomme kan også have brug for indsatser fra den kommunale sygepleje^{xii}. Kommunal sygepleje ydes til patienter i alle aldre i tilfælde af akut eller kronisk sygdom, eller forskellige handicap, hvor sygeplejefaglig indsats er påkrævet. Målet er at skabe mulighed for, at patienten kan blive i eget hjem, herunder plejebolig mv., når det ud fra en lægefaglig, sygeplejefaglig og social vurdering skønnes forvarligt. Tilbud om kommunal sygepleje har desuden til formål at skabe sammenhæng i patientens forløb, både på tværs af sektorer og i den kommunale forvaltning.

Vederlagsfri fysioterapi kan tilbydes til borgere med sjældne sygdomme, under forudsætning af at kriterier for adgang til vederlagsfri fysioterapi, som angivet i Sundhedsstyrelsens Vejledning om adgang til vederlagsfri fysioterapi opfyldes^{xiii}. Målsætningerne for den vederlagsfrie fysioterapi er bl.a. at give adgang til fysioterapi for at forbedre funktioner, vedligeholde funktioner eller forhale forringelse af funktioner hos voksne og børn med et varigt svært fysisk handicap eller en funktionsnedsættelse som følge af progressiv sygdom.

Kommunerne har følgende opgaver og myndighedsansvar i forhold til genoptræning og/eller rehabilitering⁴:

- at sikre varetagelse af genoptræning og/eller rehabilitering på det niveau, som er angivet i en genoptræningsplan fra sygehus. Det er kommunen, der har myndighedsansvaret til at vurdere og planlægge, hvilke konkrete indsatser der er relevante at iværksætte med udgangspunkt i genoptræningsplanen. Kommunen kan inddrage eksterne aktører, såfremt der er behov for det^{xiv}
- løbende sundhedsfaglig vurdering af genoptræningsbehovet med henblik på justering af indsatser. Eventuelt med rådgivning fra sygehuset
- at tilrettelægge, koordinere og iværksætte sammenhængende og effektive genoptrænings-/rehabiliteringsforløb efter udskrivning på tværs af lovgivning og forvaltninger på sundheds-, social-, beskæftigelses- og uddannelsesområdet.
- at indgå i samarbejde med øvrige aktører
- en vurdering af behov for relevante hjælpemidler og anden relevant hjælp efter serviceloven.

Der kan også tilbydes genoptræning og vedligeholdelsestræning i kommunerne efter serviceloven, hvis funktionsnedsættelsen er forårsaget af sygdom, der ikke behandles i relation til en sygehusindlæggelse.

Kommunerne har myndighedsansvaret for vederlagsfri fysioterapi. Vederlagsfri fysioterapi kan tilbydes hos praktiserende fysioterapeuter, men kommunerne har også mulighed for - men ikke pligt til - at oprette tilbud om vederlagsfri fysioterapi ved egne institutioner eller ved private institutioner, som kommunen indgår aftale med^{xv}.

⁴ Det fremgår af side 21-22 i [aftale om sundhedsreform 2024](#), at det fremadrettet kun vil være dele af genoptræningen, som kommunerne vil have ansvar for. Det drejer sig om almen genoptræning, mens regionerne fremadrettet vil have ansvaret for finansiering af rehabilitering på specialiseret niveau og specialiseret genoptræning.

Mennesker med sjældne sygdomme kan også have behov for sociale indsatser efter serviceloven for at tilgodese de behov, der følger af nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne. Kommunerne løser ofte indsatser under servicelov og sundhedslov i tæt sammenspil. Således har Social – og Boligstyrelsen udarbejdet: *Forløbsbeskrivelse. Børn og unge med sjældne handicap, aldersgruppe 0-25 år^{xvi}*. I denne forløbsbeskrivelse præsenteres Social – og Boligstyrelsens faglige anbefalinger til tilrettelæggelse af højt specialiserede indsatser til børn og unge med sjældne handicap. Nogle af de faglige anbefalinger finder også anvendelse i forhold til forløb for voksne.

Med henblik på at understøtte viden og indsatser til mennesker med sjældne sygdomme er der i bilag 4 udvalgte links for det socialfaglige område.

2.4. Almen praksis

I de tilfælde, hvor mennesket med den sjældne sygdom er afsluttet fra sygehus, er almen praksis patientansvarlig læge. Almen praksis kan søge rådgivning hos det speciale eller center, der sidst har haft den koordinerende rolle for den sjældne sygdom. Derudover har almen praksis som for alle andre patienter en rolle som patientens læge, når et menneske med sjældnen sygdom bliver ramt af anden sygdom udover den sjældne sygdom. Her kan der være behov for, at almen praksis kan få understøttet sin behandling ved rådgivning om den sjældne sygdoms betydning for håndteringen af andre sygdomme mm. F.eks. hvordan den sjældne sygdoms indvirker på den nye sygdom og modsat.

2.5. Patientforeninger

Inden for gruppen af sjældne sygdomme er der patient- og handicapforeninger, der har viden og kan være med til at støtte patienten og dennes pårørende. "Sjældne Diagnoser" repræsenterer som paraplyorganisation 55 medlemsforeninger, der har fokus på i alt ca. 200 forskellige sjældne diagnoser. Hertil kommer "Sjældne-netværket" for dem med ultra sjældne diagnoser, hvor ca. 320 diagnoser yderligere er repræsenteret. Der er også patienter med diagnoser, som ikke hører under nogle af de eksisterende patientforeninger. Disse patienter kan henvende sig til Sjældne netværket eller til Helpline under "Sjældne Diagnoser" for hjælp.

Patientforeninger kan til patienter og pårørende bidrage med viden på sygdomsgrupper og erfaringsudveksling inden for disse. Andre aktører kan også med fordel hente diagnosespecifik viden i foreningerne. I bilag 5 er der kort omtalt patientforeninger og – netværk på området. Derudover findes også eksempler på muligheder for psykisk rådgivning til mennesker med sjældne sygdomme og til deres pårørende.

3. Kriterier for udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram for grupper af mennesker med sjældne sygdomme

For at understøtte bedre sammenhæng i forløbene i sundhedsvæsenet for mennesker med sjældne sygdomme, kan målgruppespecifikke forløbsprogrammer være anvendeligt for udvalgte patientgrupper med sjældne sygdomme. Denne generiske model for forløbsprogram skal anvendes som udgangspunkt til at udarbejde målgruppespecifikke forløbsprogrammer.

Udarbejdelsen af et specifikt forløbsprogram kan bero på en samlet vurdering baseret på ofte to eller flere af følgende kriterier:

- Forløbsprogrammet forventes at have en positiv effekt på den samlede kvalitet af indsatsen for patienten/borgeren og ressourceforbruget på området
- Behov for vedvarende og/eller tilbagevendende tværsektoriel indsats fra sygehus, almen praksis og kommune
- En veldefineret sygdomsgruppe eller gruppe med ensartet behov for indsatser
- Et relativt stort antal personer i sygdomsgruppen af sjældne sygdomme med et stort forbrug af ressourcer, og hvor det er vanskeligt for kommune og region at varetage indsatser for gruppen
- Potentielt alvorlig sygdom og/eller følger af sygdom i forhold til funktionsevne, levetid og kvalitet – ofte vil det dreje sig om komplekse sygdomme med to eller flere organpåvirkninger og/ eller, hvor der er brug for en særlig koordineret indsats på tvær af sektorer og aktører.

Specielt inden for gruppen af sjældne sygdomme kan et specifikt forløbsprogram udarbejdes, hvor der er et stort behov for:

- Samarbejde på tværs af specialer, sektorer og forvaltninger
- At tilbyde de rigtige behandlingstilbud til rette tid med koordination både indenfor og på tværs af sektorer
- Klar ansvarsfordeling både ift. hvem der varetager tovholderfunktion for patientforløbet, og hvem der har behandlingsansvaret.
- Kommunikation af viden på tværs - vidensdeling

Disse fire punkter bør således vurderes og eventuelt beskrives i forhold til de indsatser, der fokuseres på i det specifikke forløbsprogram. I de følgende opmærksomhedspunkter i den generiske model for forløbsprogram er der således fokus på samarbejde, koordinering, ansvarsfordeling og kommunikation herunder med vidensdeling.

I det tværsektorielle samarbejde i regi af sundhedsaftalerne mellem regioner og kommuner kan de endelige aftaler for det tværsektorielle samarbejde omkring de specifikke forløbsprogrammer beslattes.

3.1. Målgruppen til et forløbsprogram – generisk og specifikt

Der er forskel på målgruppen til den generiske model for forløbsprogram og målgruppen til et specifikt forløbsprogram. Således vil målgruppen til et specifikt forløbsprogram være en delmængde af gruppen til den generiske model for forløbsprogram. Derfor er der i nedenstående først fokus på den brede gruppe til den generiske model og efterfølgende fokus på målgruppen til et specifikt forløbsprogram herunder hvilke (fælles) kriterier, der kan benyttes for at afgrænse gruppen til et specifikt forløbsprogram.

I udarbejdelsen af specifikke forløbsprogrammer vil der i den enkelte kommune være tale om få personer, selvom man grupperer de enkelte diagnoser i et specifikt forløbsprogram. Dette kan få en betydning ift. anvendeligheden af samt kendskabet til et specifikt forløbsprogram. Kommunerne vil uagtet den specifikke diagnose eller mangel på samme tage udgangspunkt i, hvordan man bedst kompenserer for evt. funktionsnedsættelser for at kunne mestre hverdagen.

3.1.1. Målgruppen til den generiske model for forløbsprogram

I afgrænsning af målgruppen til den generiske model for forløbsprogram benyttes den danske forståelse, afgrænsning og definition af begrebet "sjældne sygdomme" som benyttet i National strategi for sjældne sygdomme 2014, statusevalueringen 2018 og statusevalueringen 2022, hvor sjældne sygdomme omfatter en række typisk medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande. Symptomerne kan være til stede ved fødslen og vil som oftest debutere i løbet af barnealderen, men kan også debutere i voksenalderen. Forløbsprogrammet er således jf. definitionen afgrænset til at omfatte sjældne sygdomme, hvor det sundhedsfaglige tilbud stiller krav om en særlig specialiseret indsats, som kan kræve en høj grad af vidensdeling, kommunikation og koordinering.

Sygdommene kan kræve en langvarig eller evt. livslang kontrol og behandling og flere indsatser. Sygdommene kan i udgangspunktet ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommene eventuelt forebygges, begrænses eller behandles. Nye behandlingsmuligheder samt tidligere diagnostik medvirker til, at flere mennesker med sjældne sygdomme i dag lever længere samt opnår bedre funktionsevne og livskvalitet. De enkelte sjældne sygdomme forekommer med en hyppighed på ca. 1-2 ud af 10.000 eller derunder.

Internationalt vurderes der på nuværende tidspunkt at være ca. 6000 diagnoser inden for gruppen af sjældne sygdomme. En liste over sjældne sygdomme vil ikke være fuldstændig, blandt andet fordi der løbende konstateres nye sygdomme i takt med forbedrede analysemuligheder i klinisk genetik. Antallet af diagnoser forventes at vokse, da den genetiske viden og diagnostik fortsat udvikles. Gruppen af mennesker med sjældne sygdomme, som har fået stillet en diagnose, bliver større i og med at de genetiske analyser udvikles, således at i dag er der færre mennesker, hvor en sjælden sygdom mistænkes, og hvor det ikke er muligt at stille diagnosen.

I bilag 6 er der information om, hvor mennesker med sjældne sygdomme og aktører kan søge generel viden om sjældne sygdomme. Viden om en patientgruppe kan desuden søges i specialet pædiatri, Centre for Sjældne Sygdomme, andre relevante enheder på sygehuse med specialviden i sjældne sygdomme, klinisk genetik eller det voksenspeciale, som varetager patienten med den sjældne sygdom (bilag 3). Desuden kan patientorganisationer bidrage med viden om en diagnose.

3.1.2. Målgruppen for det specifikke forløbsprogram

Ved afgrænsning af målgruppen i forbindelse med udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram inden for sjældne sygdomme, bør der være fokus på at identificere en gruppe med væsentlige fællestræk og ensartet behov. Der kan eksempelvis tages udgangspunkt i:

- De store sygdomme inden for gruppen af sjældne sygdomme, dette ud fra diagnoseregistreringer såsom ICD-10 diagnoseklassifikationen, ICPC-2⁵ og OMIM⁶- og orphanetkoder⁷ eller
- De symptomer eller funktionsnedsættelser, der påvirker patienten mest.
Således er der følgende eksempler på inddeling:
 - Sjældne sygdomme, som medfører udviklingshæmning – eks. Prader-Willi syndrom og Retts syndrom
 - Sjældne sygdomme med medfødte misdannelser – eks., arm-ben defekter og rygmarvs-brok samt hjerte- og nyremisdannelser, CNS malformationer
 - Sjældne sygdomme som sjældne bindevævssygdomme – eks. Osteogenesis imperfecta, Ehlers Danlos syndrom og Marfan syndrom
 - Sjældne sygdomme i nervesystemet – eks. Neurofibromatosis Recklingshausen, Tuberøs Sclerose og Huntingtons sygdom
 - Sjældne sygdomme med syns- og hørenedsættelse – eks. Charge syndrom og Usher syndrom
 - Sjældne sygdomme med lav eller asymmetrisk vækst – eks. dværgvækst og Silver-Russell
 - Sjældne sygdomme med overvækst – eks. Klippel-Trénaunay, PIK3CA-sygdomme
 - Sjældne sygdomme med medfødte metaboliske forstyrrelser
 - Sjældne neurodegenerative sygdomme – eks. Metachromatisk leukodystrofi og Spielmeier-Vogt

Ved afgrænsning af målgruppen til et specifikt forløbsprogram bør det drøftes, hvordan følgende grupper af mennesker håndteres i forhold til afgrænsning af målgruppen: 1. Hvor en sjælden sygdom mistænkes, men hvor en sjælden diagnose ikke er stillet eller 2. Patienter med flere organpåvirkninger, som falder i mere end én af ovennævnte grupper, og dermed hvorledes deres forløb tilrettelægges jf. indholdet i det specifikke forløbsprogram. Der bør desuden vurderes, hvordan man understøtter de personer, som ikke falder under målgruppen for et specifikt forløbsprogram.

⁵ ICPC er et internationalt klassifikationssystem til beskrivelse af helbredsproblemer i almen praksis, som i et hierarkisk opbygget system beskriver de helbredsproblemer – henvendelsesårsager, symptomer og diagnoser – der udgør almen praksis' arbejdsopgaver.

⁶ OMIM er en forkortelse for: 'Online Mendelian Inheritance in Man' og er en kode

⁷ Orphanet er en international portal med en række informationer om sjældne diagnoser – herunder diagnosebeskrivelser, patientorganisationer og behandlingscentre. Læs mere på www.Orpha.net

Opmærksomhedspunkter ved udarbejdelse af forløbsprogram og afgrænsning af målgruppe til et specifikt forløbsprogram:

- *Der bør ved udarbejdelse af et forløbsprogram være en særlig opmærksomhed på at beskrive samarbejde, koordinering, ansvarsfordeling og kommunikation herunder vidensdeling.*
- *Ved udarbejdelse af de specifikke forløbsprogrammer bør regionerne inddrage Center for Sjældne Sygdomme, andre relevante specialer og aktører såvel på sygehuse, almen praksis og kommuner med henblik på at afgrænse og vurdere, for hvilke grupper af sjældne sygdomme det er relevant at udarbejde et specifikt forløbsprogram.*
- *Der bør være opmærksomhed på, om sundhedsaftalerne mellem regionerne og kommunerne kan benyttes til de endelige aftaler for de tværsektorielle samarbejder omkring de specifikke forløbsprogrammer.*
- *Afgrænsning af målgruppen kan med fordel tage udgangspunkt i symptomkomplekser eller funktionsnedsættelse.*

4. Indhold i de specifikke forløbsprogrammer

De specifikke forløbsprogrammer skal beskrive de forskellige sundhedsfaglige aktørers roller i det gode patientforløb – fra den indledende diagnostik, til behandling, og kontrol samt rådgivning/vejledning. Dette gælder både, når patientforløbet foregår på sygehusene på hovedfunktions- og regionsfunktionsniveau og på højt specialiseret niveau samt i almen praksis, speciallægepraksis og i kommunerne.

De specifikke forløbsprogrammer har fokus på den sundhedsfaglige indsats ved at styrke sammenhængen i sygehusbehandlingen, der ofte stiller krav om multidisciplinære og tværfaglige indsatser, herunder samarbejde mellem forskellige specialer, og samarbejde mellem sygehus og internt på det enkelte sygehus f.eks. mellem højt specialiseret niveau og hovedfunktionsniveau. Foruden den sundhedsfaglige del influerer sygdommene ofte på psykosociale forhold, hvorfor der samtidig bør være et fokus at sikre, at sygehusindsatsen har en tværsektoriel sammenhæng til den sundhedsfaglige indsats i kommunalt regi, i almen praksis og speciallægepraksis. Når der er mistanke om funktionsnedsættelse, vedvarende alvorlig sygdom eller bekymring om anden alvorlig tilstand af sundhedsmæssig karakter, kan der sideløbende igangsættes socialfaglig udredning. Dette gennemføres med henblik på, at hjælp og støtte kan igangsættes hurtigst muligt herefter og evt. samtidig med – også selvom den kliniske diagnose ikke er fastsat.

Mennesker med sjældne sygdomme har forskellige behov for indsatser, afhængig af f.eks. sygdommens sværhedsgrad, behandlingskompleksitet, patientens netværk og evne til egenmestring samt levevilkår. De sundhedsfaglige indsatser i de specifikke forløbsprogrammer vil således være forskellige f.eks. afhængig af, om mennesket med den sjældne sygdom er barn eller voksen, og graden af den hjælp personen har behov for, enten som fysisk støtte, støtte til egenomsorg eller en kombination af behov for fysisk, kognitiv og psykisk støtte. Der kan således i det enkelte specifikke forløbsprogram være forskel i graden af behov for hjælp til det enkelte menneske med sjældnen sygdom, men overordnet vil typen af indsatser til gruppen af mennesker med sjældne sygdomme i det enkelte specifikke forløbsprogram være ens.

I det følgende beskrives relevante fokusområder og sundhedsfaglige indsatser, som er centrale ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram, hvor f.eks. beskrivelse af og samtaler om samarbejde er essentielt for at understøtte det gode forløb. Der beskrives hovedsageligt indsatser på sundhedsområdet, men der vil i det omfang, hvor det har betydning for den sundhedsfaglige indsats, blive beskrevet sammenhæng til social-, beskæftigelses- og undervisningsområdet. Derudover er der fokus på samspillet mellem sundhedsindsatserne, egenomsorg og patientuddannelse.

Erfaringsmæssigt er overgange mellem sundsvæsenets aktører vanskelige og udfordrerende for mange mennesker med sjældne sygdomme. De beskrevne overgange og indsatser i den generiske model for forløbsprogram vil ikke alle være relevante for alle mennesker med sjældne sygdomme. Samtidig vil der også være andre overgange/udfordringer/faktorer, der for det enkelte menneske med en sjælden sygdom også vil skulle tages højde for. Det vil således afhænge af, hvilken specifik målgruppe, der vælges at udarbejde et specifikt forløbsprogram til, om de beskrevne overgange og indsatser i den generiske model for forløbsprogram skal indgå og beskrives i det specifikke forløbsprogram.

Der vil i et specifikt forløbsprogram, i varierende grad, være behov for at beskrive rammer og indhold i særlige dele af patientforløbet. Disse gennemgås i nedenstående afsnit med uddybning af, hvorfor der er behov for et særligt fokus, og hvad den sundhedsfaglige indsats kan være, herunder hvor det er relevant at have et

fokus på koordinering af og samarbejde om indsatser blandt aktørerne og vidensdeling tværsektorielt. De særlige dele af patientforløbet omfatter blandt andet:

- Udredning og evt. diagnostik: af fostret under graviditet, af mennesker i forskellige aldre med mistanke om sjælden sygdom og/eller af familier til et menneske med sjælden sygdom
- Rådgivning forud for graviditet ved risiko for, at barnet får sjælden sygdom samt rådgivning i forbindelse med udredning og evt. diagnostik under graviditeten
- Overgang fra diagnose til kontrol og henvisning til videre forløb
- Aldersbestemte overgange
- Sociale overgange med mulige udfordringer af sundhedsfaglig karakter
- Andre sygdomme hos mennesker med sjældne sygdomme
- Rehabilitering og genoptræning.

Der er på tværs af alle dele af patientforløbet desuden behov for fokus på:

- Psykisk støtte
- Kontaktpersoner og rådgivning
- Patientuddannelse, mestring og pårørende-perspektiv.

Derudover kan der med fordel ved udarbejdelse af specifikke forløbsprogrammer være fokus på at beskrive:

- Implementering af det specifikke patientforløbsprogram
- Opfølgning på de kommende specifikke forløbsprogrammer
- Registrering, data og monitorering.

Ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram for sjældne sygdomme, bør det vurderes om ovenstående dele af patientforløbet samt øvrige fokusområder er relevante at beskrive. Her bør der således være en konkretisering af den sundhedsfaglige indsats og ansvarlig aktør i relation hertil, samt koordinering, samarbejde og vidensdeling mellem aktører og sektorer.

4.1. Diagnostik

Rettidig og korrekt diagnostik er væsentligt for, at den rette behandling og opfølgning ikke forsinkes. Der kræves specifik viden om de sjældne sygdomme for at kunne stille korrekt diagnose. Denne viden findes i de relevante højt specialiserede funktioner inden for klinisk genetik, pædiatri, Centre for Sjældne Sygdomme og/eller det relevante voksenspeciale. På baggrund af sygdomsbilledet, herunder f.eks. symptomer og fænotype⁸ vurderes indikationen for molekylærgenetisk udredning. Denne kan foretages på forskellige tidspunkter i livet afhængigt af den konkrete sjældne sygdom og symptomer, og tidspunktet for hvornår mistanken opstår. Den læge, der får mistanken om en sjælden sygdom hos en patient, kan på ethvert tidspunkt henvise til diagnostik og udredning i pædiatri (for så vidt patienten er et barn), det relevante voksenspeciale

⁸ En persons gener i samspil med miljøet bestemmer persons egenskaber f.eks. udseende og udgør samlet fænotypen

eller ved mere komplekse problemstillinger, og/eller ved stærk mistanke om sjælden sygdom kan der henvises direkte til et af de to Centre for Sjældne Sygdomme.

Ved klinisk mistanke om en sjælden sygdom foretages der genetisk udredning mhp. om muligt at bekræfte eller korrigere diagnosen og at kunne yde rådgivning til patient og familie mm.

Den genetiske udredning foretages i regi af de klinisk genetiske afdelinger mhp. at sikre at de bedst egnede diagnostiske metoder benyttes. Fortolkning og rådgivning af analyseresultater kan foretages af speciallæger i klinisk genetik og speciallæger med genetisk specialviden i de to Centre for Sjældne Sygdomme^{xvii}.

Dét at få stillet diagnosen, kan have betydning i forhold til, at patienten får tilbudt de rette behandlings- og rehabiliteringstilbud, herunder hjælpemidler og afdækning af behov for sociale indsatser, men også i forhold til patientens egen familiedannelse samt evt. gentagelsesrisiko i patientens øvrige familie.

Ved udarbejdelse af det specifikke forløbsprogram er det vigtigt at beskrive, at den patientansvarlige læge ud over at informere om den sjældne sygdom også informerer om, at personen kan søge råd og vejledning om støttemuligheder via kommunen inden for Lov om social service og Barnets lov. For børn og unge under 18 år er det vigtigt, at henvisning til kommunen foregår indenfor 3 måneder, fra diagnosen er stillet, eller fra der er konstateret en funktionsnedsættelse^{xviii}. Desuden bør patient og pårørende oplyses om, at relevante patientorganisationer evt. kan vejlede og støtte patienten.

Opmærksomhedspunkter:

- *Rådgivning til læger om genetisk udredning ved mistanke om en sjælden sygdom hos en patient, bør ske ved kontakt til speciallæger i de klinisk genetiske afdelinger og ved speciallæger med klinisk genetisk specialviden i de to Centre for Sjældne Sygdomme.*
- *Et menneske med mistanke om sjælden sygdom eller et menneske, som har sjælden sygdom skal have udpeget en patientansvarlig læge.*
- *Den patientansvarlige læge har ansvar for, at ved information om fund af sjælden diagnose til en person, også at informere om at personen kan søge om råd og vejledning af støttemuligheder og rådgivning af kommunen, inden for Lov om social service og Barnets lov. Henvisning fra sygehus skal foregå indenfor 3 måneder, fra diagnosen er stillet eller fra der er konstateret en funktionsnedsættelse^{xix} hos børn og unge under 18 år. Kommunen har også vejledningsforpligtelse for voksne jf. servicelovens §12.*

4.1.1. Diagnostik og rådgivning forud og under graviditet

Nedenfor beskrives de forskellige situationer, hvor der er risiko for en sjælden sygdom hos fostret, og hvor prænatal diagnostik og/eller information om arvelighed af en sjælden sygdom kan være relevant.

I Sundhedsstyrelsens visitationsretningslinjer for fosterdiagnostik^{xx} er det beskrevet, at en række oplysninger kan føre til at drøfte henvisning til genetisk rådgivning og risikovurdering. Visitationsretningslinjerne for fosterdiagnostik er også relevant ift. risiko for en sjælden sygdom hos fostret. Det vil være relevant med henvisning ved påvist kromosomafvigelse hos fosteret i en tidligere graviditet, samt hvis det kommende barn har levende eller afdøde søskende eller halvsøskende med kendt kromosomafvigelse, kendt misdannelsessyndrom eller kendt arvelig sygdom. Derudover vil det være relevant, hvis det kommende barn har søskende eller halvsøskende med udviklingshæmning, mental retardering eller autisme af ukendt årsag. Desuden hvis den ene eller begge forældre har fået påvist genetisk sygdom og/eller fået påvist anlægssygdomstilstand, fx at

der i familien er oplysninger om genetisk sygdom eller medfødte misdannelser.

Ved oplysninger om mulige fosterskadende ekspositioner (fx medikamina) eller ved habituelle aborter (den gravide har haft ≥ 3 konsekutive spontane aborter) vil der være behov for at drøfte henvisning til videre udredning.

For gravide uden en sjælden sygdom, men hvor man ved graviditetskontrollerne i specialet gynækologi-obstetrik får mistanke om en sjælden sygdom hos fosteret:

I denne situation kan det være relevant at få stillet en diagnose, med henblik på, at den gravide og hendes eventuelle partner kan få den nødvendige information til at træffe beslutning om, hvorvidt de ønsker at fortsætte eller eventuelt afbryde graviditeten. Det er således den patientansvarlige læge i gynækologi og obstetrik, der ved ønske om udredning hos den gravide og dennes partner, planlægger det videre forløb, og den patientansvarlige læge inddrager klinisk genetisk ved ønske om genetisk udredning.

I nogle tilfælde vil prænatal diagnostik⁹ kunne føre til det bedste grundlag for at tage de mest hensigtsmæssige beslutninger for optimalt forløbstidspunkt og foranstaltninger i forbindelse med fødslen^{xxi}.

Hvis den gravide og dennes partner tidligere har fået et barn med en sjælden sygdom, eller der har været abort af foster med sjælden sygdom eller dødfødsel på baggrund af sjælden sygdom hos barnet: I forbindelse med 1. graviditetskonsultation, hvor almen praksis foretager vurdering af risici for mulige arvelige sygdomme, bør almen praksis tilbyde henvisning til klinisk genetisk afdeling^{xxii,xxiii}. Her inddrager den ansvarlige læge gynækologi og obstetrik samt evt. pædiatri eller ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme.

Ved graviditet hos et nært beslægtet par (konsangvinitet): Her kan det være relevant, at almen praksis henviser til genetisk rådgivning og evt. udredning i klinisk genetisk afdeling. I Sundhedsstyrelsens retningslinjer for forsterdiagnostik er det beskrevet, at oplysninger i familien eller hos de kommende forældre omkring kendte kromosomafvigelse, kendt misdannelsessyndrom eller kendt arvelig sygdom hos levende eller afdøde familiemedlemmer eller fostre kan føre til behov for at drøfte henvisning til genetisk rådgivning ved klinisk genetisk afdeling med relevant specialfunktion. Fosterdiagnostik ved graviditet hos et nært beslægtet par er beskrevet yderligere i Sundhedsstyrelsens retningslinjer for fosterdiagnostik. Ved behov for prænatal diagnostik inddrager den patientansvarlige læge i klinisk genetisk gynækologi og obstetrik.

Ved graviditet eller ønske om graviditet hos par, hvor der hos en af de kommende forældre findes en sjælden sygdom: Her kan det kræve rådgivning i forhold til arvelighed af sygdom, sygdommens mulige manifestationer og sværhedsgrad hos det kommende barn med henblik på blandt andet, at den gravides/parrets valg træffes på et oplyst grundlag.

Derudover kan det være relevant med rådgivning om forventet graviditetsforløb, lovgivning, støttemuligheder i forhold til handicap og/eller afklaring af forældreegnethed. Ligeledes kan der være behov for udredning af, om den sjældne sygdom begrænser muligheden for at opnå graviditet.

Hertil kommer, at en graviditet kan påvirke udviklingen af den sjældne sygdom hos den gravide med den sjældne sygdom og medføre en risiko for komplikationer. Der er i forbindelse med et ønske om at være forælder sundheds- og socialfaglige aspekter, der ofte skal afklares for personen med den sjældne sygdom. Samtidig skal der gives væsentlig information, som for de mulige forældre og den kommende graviditet kan få betydning for resten af livet. Der bør således ved et ønske om graviditet hos et menneske med sjælden sygdom, tilbydes samtale om evt. udfordringer både fra den patientansvarlige læge i voksenspecialet eller Centre for Sjældne Sygdomme og samtidig med henvisning til klinisk genetisk. Desuden ved aktuel graviditet bør der tilbydes henvisning til gynækologi og obstetrik, som inddrager relevante specialer som f.eks. klinisk genetisk og pædiatri.

⁹ Undersøgelse i graviditeten for abnormiteter hos fostret åbner op for evt. mulighed for intrauterin behandling af fostret (behandling af foster under graviditet)

Der kan endvidere være et behov for en vurdering af risiko ved graviditet, og hvordan den i givet fald skal håndteres. Center for Sjælden Sygdomme eller det speciale, hvor patienten følges, bør informere kvinden med sjælden sygdom og partner om vurderingen. Herudover kan der også være behov for vurdering ved andre involverede specialer samt gynækologi og obstetrik i forhold til planlægning af et evt. graviditets- og fødselsforløb.

I forhold til risiko for det kommende barn, herunder risiko for at arve den sjældne sygdom, bør der tilbydes genetisk rådgivning, hvor muligheder for forsterdiagnostik eller præimplantationsdiagnostik¹⁰ afklares, så der kan informeres og lægges en plan ud fra parrets ønsker. Denne rådgivning foregår efter henvisning til klinisk genetik.

Der kan være udfordringer med, at ikke alle kommende forældre - enten med en sjælden sygdom eller med en sjælden sygdom hos en pårørende - henvises rettidigt til genetisk udredning. Henvises kvinden først ved graviditet, kan udredning og den prænatale diagnostik ikke nødvendigvis blive færdiggjort inden for det mulige tidsvindue for fri abort (inden 12. svangerskabsuge). Det fremgår dog af sundhedsloven kapitel 25 § 94, at den gravide efter den 12. svangerskabsuge, kan søge og evt. få tilladelse til en sen abort ved abortsamråd, men der stilles en række betingelser for svangerskabsafbrydelse som samrådets medlemmer tager stilling til^{xxiv}.

Ved sjælden sygdom i familien hos en evt. kommende forælder: Bør almen praksis tilbyde henvisning til klinisk genetisk afdeling ved ønske om graviditet eller ved aktuel graviditet mhp. rådgivning om behov for test og evt. prænatal- og evt. præimplantationsdiagnostik^{xxv}.

I mange af ovenstående situationer kan patientforeningerne bidrage med relevant information i forhold til det at blive forældre, se også bilag 5.

Opmærksomhedspunkter:

Nedenfor er opmærksomhedspunkterne opdelt i forhold til, om en af forældrene har sjælden sygdom, sjælden sygdom hos andre pårørende, tidligere fostre eller børn med sjælden sygdom og eller nært beslægtede kommende forældre.

For gravide uden en sjælden sygdom

- *Ved ikke kendt sjælden sygdom hos den gravide eller dennes partner, men ved påviste misdannelser og/eller mistanke om sjælden sygdom hos fostret i graviditeten, bør der tilbydes henvisning til klinisk genetik til udredning og evt. relevant prænatal diagnostik i samarbejde med gynækologi og obstetrik og med evt. inddragelse af pædiatri og Centre for Sjældne Sygdomme.*

Hvis den gravide og dennes partners tidligere har fået barn med en sjælden sygdom

- *Hvis den gravide og dennes partners tidligere har fået barn med en sjælden sygdom, eller der har været abort af foster med sjælden sygdom eller dødfødsel på baggrund af sjælden sygdom hos barnet – bør almen praksis tilbyde henvisning til klinisk genetisk afdeling, hvor den ansvarlige læge inddrager gynækologi og obstetrik samt evt. inddragelse pædiatri eller et af de to Centre for Sjældne Sygdomme.*

¹⁰ Hermed menes undersøgelse for og udvælgelse af befrugtede æg uden den arvelige sjældne sygdom

Ved graviditet hos et nært beslægtet par

- Hvis de kommende forældre er nært beslægtede og der i familien (også længere ude i familien) forekommer mulig arvelig sjælden sygdom eller kromosomafvigelser hos levende eller afdøde familiemedlemmer – bør almen praksis tilbyde henvisning til genetisk rådgivning og evt. udredning i klinisk genetisk afdeling.

Ved graviditet eller ønske om graviditet hos par, hvor der hos en af de kommende forældre findes en sjælden sygdom

- Forud for graviditet eller ved graviditet bør almen praksis og/eller patientansvarlig læge tilbyde en rettidig samtale med personen med en sjælden sygdom og dennes partner med henblik på eventuel henvisning til vurdering af den sjældne sygdoms betydning for fosteret. Der bør tilbydes henvisning til klinisk genetik ved ønske om graviditet og her evt. inddragelse af Centre for Sjældne Sygdomme eller det relevante voksenspeciale. Ved graviditet kan den patientansvarlige læge henvise til gynækologi og obstetrik, som bør inddrage klinisk genetik og evt. kan inddrage pædiatri i udredning og rådgivning.
- I forbindelse med rådgivning forud for graviditet bør patientansvarlig læge - hvor relevant - vurdere og sikre afdækning af: forældreegnethed, særlige udfordringer ved graviditet knyttet til sygdommen, viden om genetisk risiko og mulighed for graviditet og evt. præventionsrådgivning.
- I forhold til risiko for nedarvning af den sjældne sygdom og mulighed for prænatal diagnostik eller præimplantationsdiagnostik bør der tilbydes henvisning til klinisk genetik. Tilsvarende skal der informeres om evt. risiko ved graviditet og fødsel.

Gældende for alle ovennævnte situationer

- Patientansvarlig læge bør gøre familien opmærksom på, at der kan være relevant information i patientforeningerne ift. at blive forældre, hvor patientforeningerne i mange af situationerne også kan vejlede og støtte.

4.1.2. Familieudredning

Såfremt der konstateres en sjælden sygdom hos et menneske eller gøres et fund, der viser, at familiemedlemmer kan have en sjælden sygdom, være disponerede eller bærere af en sjælden sygdom, bør der, hvor det vurderes relevant, tilbydes genetisk rådgivning og test af familiemedlemmer. Familieudredning for sjældne sygdomme foregår i de klinisk genetiske afdelinger med bl.a. segregationsanalyse¹¹.

Det er vigtigt med en kvalificeret gennemgang af de genetiske analyseresultater, da der ellers er risiko for fejlfortolkning, hvor man måske tillægger en genvariant en større betydning end den reelt har. Således kan en gennemgang af en genvariant f.eks. vise, at den bør vurderes anderledes end først antaget og måske ikke kan betegnes som sygdomsfremkaldende. Der bør desuden tilbydes genetisk rådgivning med vurdering af risiko ved ønske om senere graviditet samt evt. information om muligheder for prænatal- og evt. præimplantationsdiagnostik.

¹¹ hvor man kan finde de individer i et stamtræ, der har nedarvet en sygdom med henblik på at teste, om årsagen er et identificerbart gen.

Opmærksomhedspunkter:

- *Familieudredning og deraf følgende rådgivning ved sjældne sygdomme bør foregå ved klinisk genetisk afdeling.*

4.1.3. Udredning og evt. diagnostik ved fødslen og hos børn og unge yngre end 18 år

Forældre til børn, hvor der ved fødslen på baggrund af fænotype mistænkes en sjælden sygdom, bør tilbydes udredning af barnet for at afklare diagnosen inden for en fagligt hensigtsmæssig tidshorisont. Der er medfødte sjældne sygdomme, som kan forværre patientens tilstand både inden for kort tid men også på sigt. Udredningen skal ske hurtigt i de tilfælde, hvor fastlæggelse af diagnose kan forventes at få betydning for behandling og udvikling af en sygdom, fx mistanke om metaboliske sygdomme, neonatale kramper eller lignende. Det kan f.eks. dreje sig om et barn, som er normalt ved fødslen, men som har en gendefekt, der kan medføre, at barnet ikke vil udvikle sig normalt, eller at en sygdomstilstand hurtigt forværres, hvis behandling ikke igangsættes hurtigt.

Det kan være en udfordring, at diagnostik umiddelbart efter fødsel vanskeliggøres af en ofte kort indlæggelsestid på et barselsafsnit, så evt. mistanke om sjælden sygdom ikke rejses her. Ligesom det også kan udgøre en barriere, at ikke alle forældre har fysisk og mentalt overskud til at lade deres nyfødte barn gennemgå udredning i tiden lige efter fødslen.

Mistanke om sjælden sygdom hos et barn kan opstå i de forebyggende børneundersøgelser for barnet i alderen 0-5 år i almen praksis og hos sundhedsplejersken. Undersøgelserne i almen praksis har bl.a. til formål at opspore ikke-erkendte medfødte sygdomme.

Udredning for sjældne sygdomme kan ske på forskellige specialiseringsniveauer i sygehusvæsenet eller speciallægepraksis. Ved mistanke om en sjælden sygdom hos barnet, starter udredningen ofte på hovedfunktionsniveau i pædiatri eller i speciallægepraksis. Hvis mistanken er stor, og tilstanden er kompleks og med multiorganpåvirkning skal patienten som udgangspunkt henvises direkte til pædiatri på højt specialiseret niveau herunder et af de to Centre for Sjældne Sygdomme ifølge gældende specialevejledning for pædiatri. Udredningen foretages - uanset om det er i speciallægepraksis eller pædiatri - uanset specialiseringsniveau - i samarbejde med klinisk genetisk afdeling med henblik på at sikre, at de rette diagnostiske metoder benyttes, så fortolkning og rådgivning af analyseresultater foretages af speciallæge i klinisk genetik. Fortolkning og videreformidling af analyseresultat kan også foretages i et af de to Centre for Sjældne Sygdomme ved en speciallæge med klinisk genetisk specialviden. Formålet er at sikre, at relevant diagnostik og udredning iværksættes tidligt og ikke forsinkes unødigt.

Hvis pædiatri på hovedfunktionsniveau har behov for rådgivning om udredning af et barn med formodet sjælden sygdom, kan dette f.eks. foregå ved fælles konferencer eller i fællesambulatorier mellem hovedfunktions- og højt specialiseret niveau eller med et af de to Centre for Sjældne Sygdomme. På hovedfunktionsniveau kan klinisk genetik inddrages efter behov. Det er et fælles ansvar, at dette foregår bedst muligt. Pædiatri på hovedfunktionsniveau kan altid henvise til regionsfunktions- eller højt specialiseret niveau mhp. udredning af barnet.

Et udredningsforløb kan være langvarigt, og det kan udgøre en belastning for forældrene ikke at have klarhed over, hvad barnet fejler, og hvilke implikationer dette medfører, ligesom erkendelsen af at have fået et sygt barn, også udgør en belastning. Derudover kan diagnostik af sjælden sygdom hos barnet betyde, at en

af forældrene kan have den sjældne sygdom uden nødvendigvis at vide det, eller at begge forældre er bærere af den recessive sygdom hos barnet. Dette kan ligeledes have betydning for evt. søskende.

Det er afgørende, at forældre og pårørende sikres tilstrækkelig støttende rådgivning og vejledning både under udredningsforløbet, og når resultatet foreligger. Det kan f.eks. være patientansvarlig læge i pædiatrisk afdeling, Center for Sjældne Sygdomme eller klinisk genetisk afdeling, som yder dette.

I bilag 5 beskrives kort patientforeninger indenfor sjældne sygdomme, som der kan henvises til og hvor der evt. kan ydes støtte med erfaring og viden både til forældre og evt. søskende, når diagnosen foreligger.

Under udredningsforløbet, og i perioden hvor man som forældre erkender at have fået et sygt barn, vil sundhedsplejersken have en vigtig rolle mhp. bl.a. at forebygge tilknytningsproblemer mellem barn og forældre. Sundhedsplejersken skal derfor inddrages og informeres med forældrenes tilladelse via den afdeling, der er ansvarlig for udredningen om barnets tilstand. I denne sammenhæng vil information om, hvad den sjældne sygdom indebærer af fysiske og kognitive problemer for barnets udvikling have betydning, således at sundhedsplejersken kan være en støtte i familien både i forhold til den sjældne sygdom, men også i forhold til barnets øvrige udvikling.

Opmærksomhedspunkter:

- *Den læge, der får mistanke om en sjælden sygdom hos barnet, bør sørge for henvisning til vurdering og evt. udredning i pædiatri på hoved- eller regionsfunktionsniveau, som inddrager klinisk genetik. I nogle tilfælde, fx hvor mistanke om en sjælden sygdom er stor og tilstanden er kompleks og med multiorganpåvirkning skal udredning af patienten som udgangspunkt starte i pædiatri på højt specialiseret niveau, herunder i Center for Sjældne Sygdomme ifølge gældende specialevejledning, og i samarbejde med klinisk genetik.*
- *Hvis det ikke er en læge, men f.eks. en sundhedsplejerske eller anden sundhedsfaglig person, som får mistanken om en sjælden sygdom hos barnet, bør vedkommende efter aftale med forældre henvende sig til almen praksis, som vurderer patienten og evt. henviser videre (se ovenfor).*
- *De specialer/afdelinger og den patientansvarlige læge, der er involveret i udredningsfasen af den mulige sjældne sygdom hos barnet, har ansvar for at sørge for rådgivning og vejledning til forældrene, når resultaterne foreligger.*
- *Den patientansvarlige læge eller det tilknyttede team bør oplyse om muligheden for evt. at kontakte relevante patientforeninger og andre relevante netværk.*
- *Der bør være en klar ansvarsfordeling og aftaler om mulighed for rådgivning af sundhedsplejersker og almen praksis fra pædiatrisk afdeling, Center for Sjældne Sygdomme eller klinisk genetisk afdeling om udredning og resultat. Rådgivningen bør indeholde beskrivelse af forventninger til, hvad den sjældne sygdom indebærer af fysiske og kognitive udfordringer for barnets udvikling samt hvad der kan forventes af behandling og indsats.*
- *Sundhedsplejersken bør være en støtte i familien både i forhold til den sjældne sygdom, men også i barnets øvrige udvikling, og herunder have fokus på at forebygge tilknytningsforstyrrelser mellem forældre og barn.*

4.1.4. Udredning og evt. diagnostik hos personer ældre end 18 år

Nogle mennesker med sjældne sygdomme bliver først diagnosticeret senere i livet. Årsagerne til dette kan være flere:

- De diagnostiske muligheder var tidligere begrænsede, og disse udvikles løbende i takt med, at de kliniske og laboratoriemæssige analysemuligheder udvikles
- Nogle sjældne sygdomme viser sig først med symptomer i voksenalderen, og mistanken opstår derfor først her
- Nogle patienter har relativt få symptomer fra start, som bliver tydeligere med tiden og dermed lettere at vurdere
- Sygdommen afdækkes først, når andre i familien udvikler lettere genkendelige symptomer, eller et nært familiemedlem får en sjælden diagnose
- Nogle patienter er aldrig udredt for sjældne sygdomme, fordi de involverede sundhedsfaglige aktører tidligere vurderede, at der ikke var grundlag for en sjælden sygdom, eller ikke tidligere fik mistanke til, at det kunne dreje sig om en sjælden sygdom.

Udover de begrænsninger som den sjældne sygdom evt. sætter for patienten, disponerer visse sjældne sygdomme for eksempel til kræft eller nedsat reproduktion. Desuden kan det nogle gange for patient og pårørende være en lettelse at få en specifik diagnose, og derved f.eks. forstå det der kan være en udfordring for mennesket med den sjældne sygdom, samtidig med muligheden for, at evt. behandling kan tilbydes.

Den genetiske udredning er forbedret, og det gør, at nogle af de mennesker, der har symptomer, der kan være forenelig med en sjælden sygdom, men som ikke tidligere har fået stillet diagnosen, nu potentielt har mulighed for dette. Et eksempel kan være personer på botilbud, hvor der nu for nogle vil være en mulighed for at få stillet diagnosen. Almen praksis kan jf. overenskomsten for 2022^{xxvi} tilbyde et årligt sundhedstjek for personer på bosteder, og hvor relevant efterfølgende henviser mhp. yderligere udredning for en sjælden sygdom.

Der, hvor det kliniske billede er komplekst og med multiorganpåvirkning, skal patienten som udgangspunkt henvises til Center for Sjældne Sygdomme (se afsnit: Overgang fra diagnose til kontrol og henvisning til videre forløb) ifølge gældende specialevejledning i pædiatri, idet de højt specialiserede funktioner her også omhandler voksne med sjældne sygdomme. Patienten kan alternativt henvises direkte til klinisk genetik. Hvis det kliniske billede ikke er med multiorganpåvirkning, og patienten er i gang med udredning på hovedfunktionsniveau i et voksenspeciale, og diagnosen endnu ikke er bekræftet men mistanke om sjælden sygdom opretholdes, bør den patientansvarlige læge henviser til klinisk genetik. Desuden hvor det er relevant, drøfte udredning med voksenspecialet på højt specialiseret niveau eller Center for Sjældne Sygdomme. Samtidig bør der tages stilling til, om og hvornår i et forløb en henvisning til Center for Sjældne Sygdomme eller højt specialiserede niveau i et voksenspeciale er relevant. Dette kan f.eks. gøres ved, at Centre for Sjældne Sygdomme afholder regelmæssige Multidisciplinære Team Konferencer (MDT-konferencer) eller konferencer med inddragelse af relevante lægefaglige specialer med f.eks. deltagelse af patientansvarlig læge i det voksenspeciale, der er i gang med udredning af patient og klinisk genetisk afdeling.

Almen praksis eller den læge, der henviser til udredning skal kommunikere den sundheds- og livskvalitetsmæssige værdi af udredning og evt. diagnostik til patient og evt. familie.

Opmærksomhedspunkter:

- *Almen praksis og andre speciallæger bør uanset patientens alder tilbyde henvisning til udredning ved mistanke om en sjælden sygdom. Ved mistanke om sygdom, hvor der ikke er multiorganpåvirkning, vil det være til pædiatri, vokssenspecialt eller direkte til klinisk genetik ifølge gældende specialevejledninger. Ved multiorganpåvirkning skal det være til Center for Sjældne Sygdomme med inddragelse af klinisk genetik eller direkte til klinisk genetik. Herunder også genhenvvisning til evt. fornyet udredning ved manglende diagnose på grund af den genetiske udvikling der er sket.*
- *Almen praksis eller læger fra andre specialer har ansvar for at kommunikere den sundhedsmæssige og livskvalitetsmæssige værdi af diagnostik til patient, familie og patientens samarbejdspartnere.*

4.2. Overgang fra diagnose til kontrol og henvisning til videre forløb

Når der er påvist en kompleks sjælden sygdom med multiorganpåvirkning, eller der er begrundet mistanke herom, vil patienten som udgangspunkt blive tilknyttet/blive henvist til et af de to Centre for Sjældne Sygdomme. Dette gælder også, hvis der er tvivl om, hvor patienten hører til jf. den opsamlingsmekanisme, der er beskrevet i statusevalueringen 2018, som skal sikre, at mennesker med sjældne sygdomme, der ikke er klart placeret andetsteds i de gældende specialevejledninger, kan henvises til de to centre, hvor der vil blive taget stilling til, om patienten skal følges i et af centrene, eller om patienten skal viderehenvises til et andet relevant speciale og på hvilket specialfunktionsniveau. I de tilfælde hvor patientantallet er lavt og der er meget beskeden viden og erfaring med behandling, er det en fordel for vidensopsamling, at patienterne samles på f.eks. Centre for Sjældne Sygdomme.

Centrene har ofte en koordinerende funktion i samarbejdet med såvel de organspecifikke specialer, pædiatri, almen praksis og kommune. Der lægges vægt på, at patienten, så vidt det er muligt, varetages i shared-care mellem hoved-eller regionsfunktionsniveau og ét af de 2 centre. Dette foregår bl.a. for børn med udviklingsforstyrrelser. Mennesket med den sjældne sygdom kan f.eks. udredes eller i en periode behandles på et af de to Centre for Sjældne Sygdomme. Men da forløbet ofte er livslangt, vil dele af eller hele forløbet for nogle mennesker med sjældne sygdomme efter faglig vurdering og med inddragelse af patienten foregå på hoved-eller regionsfunktionsniveau, idet nærhed i behandlingsforløbet også kan give kvalitet. Dette samarbejde, hvor dele af forløbet foregår uden for Center for Sjældne Sygdomme, kan med fordel beskrives i en fælles samarbejdsaftale med beskrivelse af den koordinerede funktion, ansvarsfordeling og hvordan kommunikation foregår, herunder kommunikation med aftalte digitale værktøjer og også aftaler om vidensdeling. Heri kan med fordel også inddrages almen praksis og kommunerne.

Den rådgivningsmæssige funktion som de to centre tilbyder gælder ikke kun patienten og dennes familie, men efter aftale med patient/forældre også omsorgsgivere og fagpersoner i f.eks. kommune, børnehaver osv. Ved overgange mellem sektorer og internt i sygehusvæsenet kan der skabes tvivl ift. ansvaret for patienten og den nødvendige koordination på tværs.

Ved tvivl om et menneske med sjælden sygdom eller mistanke om sjælden sygdom bør henvises til et af de to Centre for Sjældne Sygdomme, bør der konfereres med centrene om dette, herunder tages stilling til, hvornår i forløbet en henvisning er relevant.

De to centre bør tilbyde regelmæssige MDT-konferencer eller konferencer med involvering af relevante specialer og f.eks. almen praksis, hvor konkrete henviste patientsager drøftes – herunder vurdering af behov for

henvisning til Center for Sjældne Sygdomme. De patienter, der har fået konstateret en sjælden sygdom, og som efter udredning ikke følges i Center for Sjældne Sygdomme, bør have et notat i deres journal med en forløbsplan samt aftaler om ansvarsfordeling mellem de sundhedsfaglige aktører lokalt og Center for Sjældne Sygdomme. For mennesker med udvalgte sjældne sygdomme, hvor der ikke er en kompleksitet, der berettiger forløb ved Center for Sjældne Sygdomme eller hvor specialeplanlægningen ikke tilsiger dette, kan de evt. tilknyttes andre enheder, som varetager specifikke sygdomme inden for de sjældne sygdomme (se bilag 3). I statusevalueringen, 2018 er der anbefalet, at Centre for Sjældne Sygdomme i fællesskab og med inddragelse af relevante parter udarbejder visitationsretningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter kan komme ind på Centrene for Sjældne Sygdomme samt for, hvem der hensigtsmæssigt kan følges eller afsluttes i centrene. Visitationsretningslinjerne skal tage højde for specialeplanen (anbefaling 3 i statusevaluering fra 2018^{xxvii}).

Opmærksomhedspunkter:

- *De to Centre for Sjældne Sygdomme bør tilbyde regelmæssige MDT-konferencer eller konferencer med relevante specialer, herunder ved behov inddragelse af f.eks. almen praksis, hvor konkrete patientsager drøftes – herunder hvornår der er behov for henvisning til Centre for Sjældne Sygdomme*
- *I den gældende specialevejledning for pædiatri er defineret, hvilke sygdomme der skal varetages på de to centre for sjældne sygdomme. Derudover bør andre patienter med sjældne komplekse sygdomme konfereres med og efter aftale med de to Centre for Sjældne Sygdomme evt. henvises hertil. Hvis patienten med en kompleks sjælden sygdom ikke skal henvises bør der foreligge et notat i patientens journal fra Center for Sjældne Sygdomme.*
- *Det koordinerende samarbejde mellem en afdeling på hovedfunktions-, regionsfunktionsniveau eller almen praksis/speciallægepraksis og et af de to Centre for Sjældne Sygdomme bør varetages i en shared care-model. Dette kan med fordel beskrives i en fælles samarbejdsaftale, hvor den koordinerende funktion for de komplekse sjældne sygdomme hyppigt vil ligge i ét af de to centre. Samtidig skal der foreligge beskrivelse af ansvarsfordeling – også for, at så meget som muligt af patientens forløb (kontrol og behandling) foregår på afdeling med hoved- eller regionsfunktionsniveau i gensidigt samarbejde med ét af de to centre.*
- *Tilsvarende bør der være klare aftaler om samarbejdet med hensyn til koordinering og ansvarsfordeling til kommunerne i forbindelse med udarbejdelse af de enkelte specifikke forløbsprogrammer.*

4.3. Aldersbestemte overgange

For mennesker med sjældne sygdomme bør der være fokus på, at udfordringer med koordination, samarbejde, vidensdeling og ansvarsfordeling mellem diverse tilbud kan være særligt udtalte ved overgangsfaser i livet. Dette gælder i overgangen fra spædbarns- til børnestadiet, fra barn til ung, fra ung til voksen, og fra voksen til ældre.

I det følgende beskrives overgangene fra barn/ung til voksen og fra voksen til ældre.

4.3.1. Barn/ung - voksen

Især i overgangen fra ung til voksen er der risiko for manglende overlevering af viden og information mellem sygehusafdelinger og sektorer. Dette kan bl.a. skyldes et stort skift i de forskellige sundhedsfaglige - og sociale aktører. Ved overgangen fra børne- til voksenalderen ændres ansvar, selvbestemmelse og adgang til information for barnet/den unge med en sjælden sygdom og dennes pårørende/forældre. Det gælder også i forhold til ydelser og indsatser under såvel sundhedsloven som Lov om social service og Barnets lov. Hvis den unge med den sjældne sygdom allerede har kommunale ydelser i henhold til Barnets Lov § 122-123 A, påbegynder kommunerne, når den unge er omkring 16 år^{xxviii}, en tværgående helhedsorienteret forberedelse til voksenlivet i dialog med den unge med sjælden sygdom samt vedkommendes forældre. Vejledning, træning og støtte til de unge og deres forældre er vigtig at initiere tidligt, så at overgangen til en voksentilværelse bliver bedst muligt mhp. at udvikle egenomsorg og selvbestemmelse.

I forberedelse af overgangen skal der indgå f.eks. overvejelser om følgende forhold vedrørende den unge:

- Behov for hjælp og støtte som følge af den sjældne sygdom og evt. funktionsnedsættelsen
- Uddannelse
- Beskæftigelse og forsørgelsesgrundlag
- Boligforhold
- Sociale forhold

I forbindelse med beskrivelse af overgangsfaser er det væsentligt at være opmærksom på, at den biologiske alder ikke nødvendigvis er lig med barnets eller den voksnes udviklingsalder, og at aldersbestemte overgange som oftest har en social betydning, og ikke nødvendigvis er sammenfaldene med helbredsbestemte eller mentale overgange. De to dimensioner kan være indbyrdes afhængige. Desuden skal det tages i betragtning, at den unge over 15 år i sundhedsvæsenet selv kan give informeret samtykke, men indehaveren af forældremyndigheden skal informeres og inddrages^{xxix}, mens myndighedsalderen i det sociale system er 18 år. F.eks. har det betydning i kommunikationen mellem den unge og sygehus, der ændres fra skriftligt brev til indkaldelse via e-Boks, når barnet fylder 15 år.

Kommunen skal sørge for, at der sker en koordinering af den samlede ungeindsats i kommunen på tværs af uddannelses-, beskæftigelses- og socialindsatsen for unge, som er færdige med grundskolen og under 25 år. Indsatserne har til formål at gøre alle unge under 25 år parat til at gennemføre en ungdomsuddannelse eller komme i beskæftigelse. Kommunen skal sikre, at der sker kontinuerlig opfølgning på, at den unge er på vej mod uddannelse eller eventuelt har opnået fast tilknytning til arbejdsmarkedet^{xxx}. Der kan også være behov for hos visse mennesker med en sjælden sygdom, at der foretages en evt. vurdering af behov for pension, idet de på grund af deres udviklingshæmning ikke har mulighed for en tilknytning til arbejdsmarkedet eller en uddannelse.

Når den unge fylder 18 år skal vedkommende selv være ansvarlig for sit forløb. Fordi personen nu er myndig, er der ofte behov for, at der i denne periode foretages fornyede vurderinger af den unges sygdom og funktionsevne mv. med henblik på, om der skal initieres indsatser ved nye forvaltninger. Primære omsorgspersoner, støtter, sagsbehandlere og behandlere i kommunen kan blive udskiftet – disse kan have fulgt mennesket med sjældne sygdom hele livet. Der kan være tale om relativ stor udskiftning i aktører i denne periode med deraf følgende risiko for snitfladeproblematikker og tab af vigtig information, der ikke overleveres.

For de mennesker med sjælden sygdom, som ikke fortsætter med kontrol i et af de to Centre for Sjældne Sygdomme eller i pædiatri, men skifter til et eller flere voksenspecialer i sygehusvæsenet, kan det betyde, at viden om og forståelse for det samlede sygdomsbillede og patientens mange-facetterede behov reduceres. Der kan ligeledes opleves udfordringer i forhold til manglende opmærksomhed på, at der samtidig sker et skift fra, at forældrene har været ansvarlige, til at den unge nu i en del tilfælde selv skal planlægge og styre

sit forløb. Såfremt flere organspecifikke specialer er involveret, kan en manglende koordinering mellem disse også være en udfordring. En tværsektoriel konference med relevante specialister, inklusive evt. patient/pårørende og kommune kan være med til at sikre en samlet status, rettidig vurdering og plan for den unge på tværs af specialer, funktioner og sektorer. Der bør arbejdes på at sikre, at et fælles digitalt værktøj kan benyttes på tværs af specialer, sygehuse og kommuner samt klare aftaler om, hvem der er ansvarlig for indkaldelse og opsamling og handling på aftaler fra mødet.

En del unge og voksne med komplekse sjældne sygdomme med multiorganpåvirkning kan på trods af deres alder forblive i Centre for Sjældne Sygdomme. Dette er beskrevet i Statusevalueringen, 2018 (anbefaling 6a) ved, at der bør udarbejdes retningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter, der har behov herfor, kan blive på Centre for Sjældne Sygdomme.

Ofte står den unge og dennes familie ved overgangen til at blive egen koordinator, hvor der i pædiatrien og ved Centre for Sjældne Sygdomme i barnealderen ofte har været tilbudt forløbskoordination^{xxxix}. Forløbskoordination dækker tilsigtet arbejde med at skabe optimalt sammenhængende behandlingsforløb for patienter med komplekse forløb. Det vil her være afgørende, at anbefalingerne vedrørende transition fra ung til voksen benyttes ved unge med sjældne sygdomme^{xxxix}. Denne fase kan påvirke forældre og familie både psykisk men for en mindre gruppe også økonomisk i form af tabt også økonomisk, idet der indtil dette punkt kan have været frikøb af en forælder fra arbejdsmarkedet til at tage sig af den unge, hvilket fremover kan vurderes ikke at være nødvendigt.

Der bør ved den enkelte patient vurderes, om der er behov for koordinerende funktioner fra relevante aktører samt tilbagevendende netværksmøder såvel mellem specialer som på tværs af sektorer og internt i de enkelte kommuner.

Relevante aktører i skiftet fra pædiatri til voksenspecialer er ud over det enkelte menneske med en sjælden sygdom og pårørende, specialet pædiatri, Centre for Sjældne Sygdomme samt andre enheder for specifikke sjældne sygdomme, relevante voksenspecialer, evt. klinisk genetik, almen praksis, kommunale socialrådgivere og andre fagpersoner i socialområdet, lærere og eventuelle arbejdsgivere.

Sundhedsstyrelsen har udarbejdet anbefalinger vedr. transitionsforløb^{xxxix}, der blandt andet beskriver anbefalinger for det gode transitionsforløb i sygehusregi, der kan anvendes på tværs af alle sygdomsgrupper inden for somatik og psykiatri. Formålet med anbefalingerne er at sikre veltilrettelagte transitionsforløb med henblik på at skabe tryghed i overgangen til voksenregi, og de bør benyttes ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram, med henblik på at sikre en god overgang i et patientforløb, der involverer mennesker med sjældne sygdomme i overgangen fra barn til voksen.

Desuden er der i statusevalueringen, 2018, i forhold til aldersbestemte overgange, en anbefaling (6 a) om, at Centre for Sjældne Sygdomme skal sikre en hensigtsmæssig overgang fra barn til voksen^{xxxix}. Herunder at der udarbejdes retningslinjer for, hvordan unge og voksne patienter, der har behov for at blive på Centre for Sjældne Sygdomme, håndteres. Samtidig beskriver anbefalingen (6 a), hvordan overgangen til andre specialer fra Centre for Sjældne Sygdomme sikres for unge og voksne.

4.3.2. Voksne - ældre

En anden væsentlig overgang forekommer ved overgangen til alderdom, og de ændringer det medfører kognitivt og fysiologisk. For voksne med sjældne sygdomme kan der opstå aldersbetingede sygdomme/symptomer uden relation til den sjældne sygdom, men i visse tilfælde kan den sjældne sygdom også i sig selv give symptomer lig de aldersbetingede, så det kan være svært at skelne.

Det vil være af betydning for behandlingsmuligheder, at der kan søges viden om den sjældne sygdom og evt. sammenhæng til nuværende symptomer ud fra vurdering af, om det er den sjældne sygdom, som giver symptomerne eller en anden sygdom, der er i spil.

Det skal derfor, såfremt patienten stadig følges for sin sjældne sygdom, være muligt fra almen praksis og andre voksenspecialer at tage kontakt til og få viden fra specialet med den højt specialiserede funktion og de sundhedsfaglige personer, som behandler patienten. For de patienter, som ikke følges i et voksenspeciale skal almen praksis kunne få rådgivning fra og ved behov henvise til voksenspecialet, som varetager den sjældne sygdom ifølge de til enhver tid gældende specialevejledninger - alternativt til Center for Sjældne Sygdomme og/eller klinisk genetisk afdeling.

Det vil ved disse beskrevne aldersovergange være vigtigt, at der er klar information om, hvor patienten med sjælden sygdom og dennes pårørende kan henvende sig i sygehusvæsenet og kommunen mhp. information og behov for hjælp og støtte. Samtidig skal der til almen praksis og andre relevante sundhedsfaglige aktører være klar information om, hvilken afdeling og patientansvarlig læge, der evt. har behandlingsansvaret. Derudover skal der være fokus på det sammenhængende forløb og mulighed for at afholde tværsektoriel konference i voksenalderen.

Opmærksomhedspunkter ved aldersbestemte overgange:

- *I forbindelse med et transitionsforløb fra barn til voksen henvises til Sundhedsstyrelsens anbefalinger på området. Således skal der på alle sygehuse aftales, hvordan de unge med sjældne sygdomme og særlige behov støttes tværfagligt og tværsektorielt i transitionsforløbet, og hvordan konsultationer i dette forløb planlægges, og hvilke aktører der er nødvendige at inddrage. Desuden bør fokus være på støtte til forældre, pårørende og/eller netværkspersoner. Der kan være mulighed for tilbud om egenmestring i patientorganisationer, som det kan være relevant at henvise et menneske med sjælden sygdom til.*
- *Der bør ved en række aldersbestemte overgange vurderes - i forbindelse med transitionsfasen barn til ung, skolegang og ved valg af uddannelse eller arbejde - om det er relevant med en tværsektoriel konference med relevante specialister evt. inklusive patient/pårørende og kommune. Formålet er at sikre en samlet status, rettidig vurdering og plan for den unge på tværs af specialer, funktioner og sektorer.*
- *Der bør i forbindelse med udarbejdelse af det specifikke forløbsprogram aftales, hvem der kan indkalde til disse konferencer, hvilke digitale værktøjer der benyttes, og hvilken sundhedsfaglig person der har ansvar for at samle op og handle på disse møder.*

4.4. Sociale overgange med mulige udfordringer af sundhedsfaglig karakter

Der vil for en del mennesker med sjældne sygdomme desuden være en række sociale overgange, der også kan medføre en række udfordringer af sundhedsfaglig karakter, og som påvirker livskvaliteten hos den enkelte.

Disse overgange kan være:

- Opstart eller overgang mellem børneinstitutioner/fritidsordninger
- Skole- og undervisningstilbud
- Uddannelse
- Beskæftigelse
- Flytte i egen bolig
- Pension

Nogle af disse overgange er bl.a. beskrevet i Social – og Boligstyrelsens Forløbsbeskrivelse for børn og unge med sjældne handicap^{xxxv}.

Der er i den generiske model for forløbsprogram fokus på de overgange og situationer, der kan have sundhedsfaglige implikationer. Det gælder bl.a. ved overgangen fra børnehave til skolestart, hvor der er behov for forberedelse i børnehaven i samarbejde med Pædagogisk Psykologisk Rådgivning og forældrene, så skolen i god tid kan tilrettelægge et godt forløb. Ved undervisnings- som arbejdssituationer er der behov for opmærksomhed på, at et menneske med en sjælden sygdom kan have flere sygedage. Dette kan også gælde for de nærmeste pårørende. Derudover kan der for mennesker med sjælden sygdom være begrænsninger ved at deltage i relevante fysiske aktiviteter sammenlignet med mennesker uden sjælden sygdom.

Mennesker med sjælden sygdom kan ved overgange som flytning til egen bolig have behov for, at evt. støttepersoner har tilstrækkelig information om den sundhedsfaglige tilstand. Der er behov for viden om evt. forventet fremtidig udvikling samt påvirkning af sundhedstilstanden på aktiviteter, for samlet bedst muligt at bevare livskvalitet og funktion for personen med sjælden sygdom.

Det er ved det øvrige hverdagsliv væsentligt, at de aktører, som mennesket med en sjælden sygdom møder, har en forståelse for sygdommen, herunder eksempelvis sygdommens progression og indskrænkninger i hverdagslivet. Manglende viden om mulig progression af sjældne sygdomme kan bl.a. udgøre en barriere for at få afgjort sager om eksempelvis tilkendelse af ydelser mm. For mennesket med sjælden sygdom og de pårørende kan mulighed for netværksdannelse og erfaringsudveksling i regi af patientforeninger være en støtte i hverdagen.

For en del mennesker med sjældne sygdomme uanset den specifikke sygdom vil nedenstående opmærksomhedspunkter være relevante.

Opmærksomhedspunkter:

- *Det speciale eller det Center for Sjældne Sygdomme, som behandler personen med sjælden sygdom, bør formidle den nødvendige sundhedsfaglige information om den sjældne sygdom og om de begrænsninger, som den måtte medføre. Denne information gives til patient og evt. efter aftale med patient til pårørende og relevante samarbejdspartnere i forbindelse med børneinstitution/ fritidsordning,*

skole-undervisningstilbud, uddannelse, planlægning af fremtidigt arbejdsliv, arbejdsliv, boligsituation og pensionsansøgning. Information kan, hvor det er relevant, omhandle begrænsninger i funktionsevne og evt. vurdering af nødvendige skole- og arbejdsmiljø ændringer, nødvendige hjælpemidler samt risiko for fravær/sygdom, som den sjældne sygdom kan medføre.

- *Der bør ved ovennævnte overgange sikres mulighed for adgang for patient, pårørende og/ eller de involverede sociale aktører til relevant sundhedsfaglig/ lægefaglig viden og rådgivning fra sygehus om den enkelte patient med sjælden sygdom - efter aftale med patient eller pårørende. Der bør aftales klare kommunikationsveje, og hvem der har ansvar for at give denne viden.*

4.5. Andre sygdomme hos mennesker med sjældne sygdomme

Mennesker med sjældne sygdomme kan, som alle andre, også få andre sygdomme, der gør, at de kan blive behandlet på f.eks. hoved- eller regionsfunktionsniveau i sygehusvæsenet, i almen praksis og vagt-læge/1813.

Her vil det være vigtigt at have viden om patientens nuværende funktionsniveau – fysisk kognitivt og psykisk - mulig fremtidig progression af den sjældne sygdom, og den sjældne sygdoms øvrige udviklingsgrad. Derudover om der skal tages særlige forholdsregler i forhold til den sygdom, som patienten aktuelt behandles for i forhold til den sjældne sygdom – bl.a. i forhold til at undgå progression eller forværring af den sjældne sygdom eller ift. den aktuelle sygdom.

For at imødekomme udfordringerne kan der være behov for, at andre sundhedspersoner kan indhente rådgivning om den sjældne sygdom, samt information om forudgående og evt. igangværende behandling – typisk fra der, hvor patienten er tilknyttet. Alternativt der hvor patienten tidligere er fulgt eller der, hvor patienten er diagnosticeret.

Såfremt den sjældne sygdom kan medføre, at en behandling periodevis også vil blive varetaget for f.eks. akut sygdom på hovedfunktionsniveau, vil det have positiv betydning for kvaliteten af behandlingen, hvis patienten også har en tilknytning til et relevant speciale/ afdeling på hovedfunktionsniveau, således at de sundhedsfaglige aktører opnår kendskab til patienten, dennes sjældne sygdom og forløb. Der er i dette samarbejde på tværs af sektorer og forskellige specialiseringsniveauer på sygehuse behov for en opmærksomhed på at indgå shared care samarbejde. I afsnit 5.2 er organisering af shared care samarbejde for mennesker med sjældne sygdomme beskrevet yderligere.

Opmærksomhedspunkter:

- *Ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram bør det beskrives, om det er relevant i forhold til den udvalgte målgruppe, med en evt. forankring på hoved- eller regionsfunktionsniveau ved mulige gentagne akutte sygdomme. Dette bør for den enkelte menneske med sjælden sygdom afklares ved en konference mellem den afdeling, som varetager patientens sjældne sygdom og den relevante afdeling, som kan varetage patientens gentagne akutte sygdomme.*
- *Der bør aftales specifikke kommunikationsveje, ansvarsfordeling og aftaler for samarbejde, herunder adgang til vidensdeling og vejledning fra de centrale aktører: pædiatri, Center for Sjældne Sygdomme og højt specialiserede funktioner i voksenspecialet, samt evt. det lokale sygehus/specialer på hovedfunktions- og/eller regionsfunktionsniveau. Dette samarbejde kan med fordel foregå i en shared-care model.*

4.6. Rehabilitering og genoptræning

Mennesker med sjældne sygdomme vil ofte have en nedsat fysisk og/eller psykisk funktionsevne. Der kan således i de kommende specifikke forløbsprogrammer være behov for en bred sammenhængende indsats til at bevare og om muligt fremme funktionsevniveauet.

På sygehus kan der lægefagligt vurderes behov for, at der udarbejdes en genoptræningsplan, hvori genoptræningsbehovet vurderes. Kommunen¹² har efterfølgende ansvaret for at tilbyde genoptræning vederlagsfrit på baggrund af genoptræningsbehovet, som er indeholdt i genoptræningsplanen. Et menneske med en sjælden sygdom kan have behov for, at der tages hensyn til netop de begrænsninger, som den sjældne sygdom giver, og sygdommen ikke nødvendigvis er kendt i kommunen, det kan derfor være en fordel med en udskrivningssamtale eller en tværsektoriel konference ud over en genoptræningsplan.

Almen praksis henviser oftest til vederlagsfri fysioterapi og træning med henblik på at forbedre funktioner, vedligeholde funktioner eller forhale forringelse af funktioner. Vederlagsfri fysioterapi gives efter lægehenvisning til børn og voksne med varigt svært fysisk handicap eller med funktionsnedsættelse som følge af progressiv sygdom. For at patienten opnår den sundhedsfagligt relevante træning kan en kontakt mellem behandlingsansvarlig læge og ansvarlige aktør i kommunen være værdifuld mhp. videregivelse af information om udgangspunkt, træningsmål, intensitet og hyppighed. Dette kan evt. være via en fælles konference, hvor evt. samarbejde også aftales. Vederlagsfri fysioterapi foregår ofte hos en fysioterapeut i praksissektoren. Kommunen kan også vælge at lade vederlagsfri fysioterapi foregå hos egne eller private institutioner. En afvejning af, hvor det bedste tilbud samt den største viden om den sjældne sygdom forefindes kan inddrages.

Rehabilitering dækker over en række indsatser til et menneske, der har til formål eller er i risiko for at miste dele af deres fysiske, psykiske og/eller sociale funktionsevne. Formålet med rehabilitering er at muliggøre et meningsfuldt liv med bedst mulig aktivitet og deltagelse, mestring og livskvalitet.

Kommuner har jf. sundhedslovens §119 ansvaret for at skabe rammerne for en sund levevis og etablere sundhedsfremmende tilbud til borgerne¹³. Målgruppen for kommunernes sundhedsfremmende tilbud er mennesker med en kronisk sygdom, som ud fra en sundhedsfaglig vurdering af funktionsevne og helbredsforhold kan have gavn af et forebyggelsestilbud. Disse tilbud kan i en række tilfælde også gælde for mennesker med sjældne sygdomme som oveni får en kronisk sygdom (eksempelvis KOL, diabetes eller hjertesygdom). Sundhedsstyrelsen har i tidligere anbefalinger for forebyggelsestilbud til borgere med kronisk sygdom anbefalet, at tilbud til borgerne med afsæt i et prædefineret forløb, rehabiliterings- eller forløbsprogram bør tilpasses til et enkeltstående tilbud som sammensættes til det pågældende menneske med en sjælden sygdom efter afklarende samtale^{xxxvi}. Indsatsen, der tilbydes, kan med fordel koordineres med patientansvarlig læge, hvor rådgivning og sparring kan opnås.

Der kan således være behov for koordination tværfagligt og på tværs af sektorer uanset hvilket tilbud mennesket med den sjældne sygdom får tilbudt. En løbende vurdering af træningsbehovet og mål kan være relevant.

¹² Det fremgår af [aftale om sundhedsreform 2024](#), at det fremover både er region og kommune, der får ansvar for at tilbyde indsatsen, alt afhængig af hvilket niveau af genoptræning som planen er rettet mod.

¹³ Det fremgår af [aftale om sundhedsreform 2024](#), at ansvaret rykkes til regionerne, men vil muligvis forsat foregå i kommunen. Implementeringen vil dog kunne variere på tværs af sundhedsrådene.

Opmærksomhedspunkter:

- *Ved henvisning til genoptræning bør udgangspunktet for og forventet resultat af den pågældende indsats være tydelig beskrevet fra henvisende læge – der vil ofte være tale om et livslangt, måske progredierende sygdomsforløb, hvilket stiller særlige og andre krav til valg af mål samt andre krav til koordination og samarbejde på tværs af sektorer.*
- *Der kan med fordel være en løbende faglig vurdering af træningsbehovet uanset, hvilket forløb personen med sjælden sygdom er i. Den faglige vurdering er primær sundhedsfaglig, og rådgivning og sparring kan opnås fra den patientansvarlige læge.*
- *Kommuner, regioner og private tilbud mv. kan ved behov med fordel inddrage den patientansvarlige læge eller øvrige relevante parter f.eks. almen praksis ved tilrettelæggelse af et sundhedsfagligt funderet trænings- og rehabiliteringsforløb, herunder rådgivning og sparring. Der vil ofte være behov for at koordinere indsatsen både tværfagligt og tværsektorielt.*

4.7. Psykisk støtte

Visse udfordringer kan gå igen i alle de ovenfor beskrevne faser og overgange herunder bl.a. sorgreaktioner ved f.eks. konstatering af diagnose, evt. også hos de pårørende, og der kan dermed være behov for støtte og psykisk rådgivning i bestemte livsperioder. I statueevalueringen, 2018 anbefales det (anbefaling 6d), at Centre for Sjældne Sygdomme skal opruste støttefunktioner, herunder psykologisk bistand afhængig af de lokale forhold^{xxxvii}.

Mennesker med sjældne sygdomme kan som andre borgere kontakte bopælskommune. Kommunerne har mulighed for at yde støtte, der tilgodeser behov som følge af nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne. Formålet med hjælpen er at fremme den enkeltes mulighed for at udvikle sig og for at klare sig selv eller at lette den daglige tilværelse og forbedre livskvaliteten (servicelovens § 1).

Kommunerne skal sørge for, at enhver har mulighed for at få gratis rådgivning. Formålet med rådgivningen er at forebygge sociale problemer og at hjælpe borgeren over øjeblikkelige vanskeligheder. På længere sigt er formålet at sætte borgeren i stand til at løse opståede problemer ved egen hjælp. Rådgivningen skal kunne gives som et anonymt og åbent tilbud. Kommunen skal i forbindelse med rådgivningen være opmærksom på, om den enkelte har behov for anden form for hjælp efter denne eller anden lovgivning (servicelovens § 10). Herudover skal kommunerne sørge for tilbud om gratis rådgivning til personer med nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne eller med særlige sociale problemer (servicelovens § 12).

For børn og unge under 18 år har egen læge og andre sundhedspersoner underretningspligt til kommunen, hvis de har grund til at antage, at et barn eller ung har behov for særlig støtte efter barnets lov. Støtte efter barnets lov vurderes konkret og kan f.eks. være familiebehandling eller anden behandling af barnet/den unge eller praktisk, pædagogisk eller anden støtte i hjemmet.

Derudover er der behov for, at de sundhedsfaglige aktører i mødet med mennesker med sjældne sygdomme er opmærksomme på muligheden for at henvise til psykologbistand via almen praksis, hvor der vil være en vurdering af om patienten eller de pårørende opfylder kriterierne for dette. Der kan desuden i visse patientforeninger være mulighed for støtte (se bilag 5 under afsnit "Psykisk rådgivning til forskellige målgrupper"). Der bør derfor være fokus på at beskrive vurderingen af behov for psykisk støtte, ved de forskellige

indsatser i forløbet ved udarbejdelsen af et specifikt forløbsprogram.

Hvis der opstår psykisk mistrivsel eksempelvis ved en livskrise og/eller sorgreaktion kan der i nogle kommuner være et empowerment tilbud (hvordan sundhedssystemet kan hjælpe den enkelte person til at handle og håndtere sygdom), der kan henvises til.

Opmærksomhedspunkter:

- *Det er væsentligt, at der ved forskellige overgangsfaser er fokus på sorgreaktioner hos mennesker med sjældne sygdomme og deres pårørende, og muligheden for støttefunktion som psykologbistand bør være til stede ved Centre for Sjældne Sygdomme^{xxxviii}.*
- *De sundhedsfaglige aktører bør i mødet med mennesker med sjældne sygdomme være opmærksomme på muligheden for at henvise til psykologbistand via almen praksis. Dette vil i almen praksis kræve en vurdering af patienten for om der er mulighed for henvisning i forhold til de fastsatte kriterier. Der kan i visse patientforeninger være mulighed for støtte (se bilag 5).*
- *Udredende speciale/afdeling bør ved behov tilbyde psykisk støtte og oplyse om muligheden for evt. at kontakte relevante patientforeninger og andre relevante netværk samt vurdere behov for psykologrådgivning og i den forbindelse henvise til almen praksis til vurdering.*
- *Ved livskrise og/eller sorgreaktion kan almen praksis vurdere, om der kan henvises til psykolog. Enkelte steder kan almen praksis henvise til kommunale forløb rettet mod angst og stress mv. Der bør vær opmærksomhed på, at patienten selv kan kontakte kommunen og få oplyst, om der er andre relevante tilbud, som kommunen i givet fald selv visiterer til.*

4.8. Kontaktpersoner og rådgivning

Der kan opleves udfordringer i relation til informationsdeling mellem sektorer og til patient og pårørende. Dette er yderligere beskrevet i statusevalueringen, 2018, hvor der er anbefalinger med vægt på koordination og overlevering af information, gældende for såvel kommuner (anbefaling 8a, b, c^{xxxix}) som for Centre for Sjældne Sygdomme (anbefaling 7^{xl}). I den forbindelse er det afgørende, at det er tydeligt, hvem der dels er kontaktperson til mennesket med den sjældne sygdom, og dels hvor patient, pårørende og/eller fagperson i den enkelte sektor kan søge rådgivning.

Digitaliseringsstyrelsen har udarbejdet en fælles digitaliseringsstrategi med en række initiativer vedr. det digitale samarbejde mellem stat, kommuner og regioner. Der er en række initiativer, der skal understøtte udviklingen og samarbejdet i det danske sundhedsvæsen. Her kan der ved udarbejdelse af specifikke forløbsprogrammer tages højde for initiativerne under: Bedre adgang til sundhedsdata og mere behandling hjemme^{xli}.

Efter tilladelse fra mennesket med den sjældne sygdom kan sundhedsfaglig information om en specifik person med sjældnen sygdom opnås ved kontakt til den patientansvarlig læge.

Det bør afklares, hvilken sundhedsfaglig person/team, der har ansvar og er kontaktperson/team for patienten, uanset om det er ved diagnostik eller kontrol i den enkelte afdeling, hvor patienten har forløb. Informationen bør deles med relevante faglige aktører efter patientens tilladelse. Hvis patienten har kontakt med kommunen, bør det fremgå, hvilken kommunal forvaltning/- kontaktperson, der kan tages kontakt til.

Kommunerne kan her med fordel arbejde med en koordinerende sagsbehandler, som kan give information og overlevere information mellem sagsbehandlere, læger og kommunale fagperson samt guide mennesket med sjælden sygdom og medvirke til at minimere antallet af kontakter i borgerforløbet^{xlii}.

Samlet er det vigtigt, at der er tilknyttet en patientansvarlig læge med overblik over hele forløbet og som kan sikre f.eks. den fornødne koordinering af behandling(erne). Der bør derfor ved udarbejdelse af de specifikke forløbsprogrammer være fokus på, hvordan det enkelte menneske med sjælden sygdom får udpeget en patientansvarlig læge.

Ved usikkerhed om hvorvidt en person med sjælden sygdom er en del af målgruppen til et specifikt forløbsprogram, kan der tages kontakt til den patientansvarlige læge, som varetager patientens sjældne sygdom. Almen praksis kan for de patienter, der ikke længere har kontakt til sygehus eller aldrig har fået en diagnose rådføre sig med pædiatri, Centre for Sjældne Sygdomme eller klinisk genetik.

Efter patientens tilladelse kan korrespondancemodul LÆ 165 anvendes af læger, der ønsker at sende en kommune et forslag om genoptræning eller anden indsats til en patient. Kommunen indleder herefter videre sagsbehandling i forhold til patientens rettigheder og tilbud i kommunen. Klare aftaler og beskrivelser af kommunikationsveje og evt. hvilke digitale værktøjer, der kan benyttes, kan med fordel aftales internt på sygehus, mellem sygehuse, til almen praksis og kommuner.

Opmærksomhedspunkter:

- *For en patient, som følges på sygehus for en sjælden sygdom bør det i information til øvrige fagpersoner klart fremgå, hvilken sundhedsfaglig person/ team og speciale – herunder den patientansvarlige læge, som har ansvar og kan kontaktes ved behov for sundhedsfaglig viden om den enkelte patient.*
- *Det speciale eller den afdeling, der varetager patientens forløb i den diagnostiske proces (f.eks. Klinisk genetik, Pædiatri, Center for Sjældne Sygdomme eller det relevante voksenspeciale) jf. de til enhver tid gældende specialevejledninger – bør sikre information og rådgivning til patient, pårørende og med patientens tilladelse til andre relevante sundhedsfaglige aktører samt koordination af forløbet på tværs af sundhedsvæsenet.*
- *Et menneske med mistanke om sjælden sygdom eller et menneske, som har sjælden sygdom skal have udpeget en patientansvarlig læge på sygehuset.*
- *For de patienter, som ikke følges på sygehus, er almen praksis sundhedsfaglig kontaktperson.*
- *Det bør fremgå, hvilken kommunal forvaltning og kommunal fagperson, der har ansvaret for en specifik person med sjælden sygdom, når der er kontakt til kommunen. Derved er det nemt at få kontakt for såvel mennesket med sjælden sygdom som en sundhedsfaglig ansat på sygehuset, almen praksis og speciallægepraksis.*
- *Der bør aftales og beskrives klare kommunikationsveje, herunder eksempelvis hvordan kommunikationen understøttes digitalt, mellem de for den pågældende patient relevante aktører i forbindelse med udarbejdelse af det specifikke forløbsprogram.*

4.9. Patientuddannelse, mestring og pårørendeperspektiv

Patientens og pårørendes evne til at tage del i sygdomsforløbet og agere bedst muligt på de udfordringer, der er i livet med en sjælden sygdom, kan have stor betydning for livskvaliteten og det samlede behandlingsresultat hos mennesket med den sjældne sygdom.

Viden og sparring med relevante fagfolk kan hjælpe patienten til at forstå, forholde sig til og handle på den viden, der gives og dermed bidrage til bedst muligt at klare livet med en sjælden sygdom. Det gælder såvel for patient som pårørende. Viden kan medføre, at det enkelte menneske med den sjældne sygdom og de pårørende er bedre i stand til at navigere og reagere mest hensigtsmæssigt i forhold til nutid og fremtid. Samtidig kan viden på visse områder bidrage til tryghed. Patientorganisationer og andre netværk i civilsamfundet kan også bidrage med viden, sparring og erfaringer fra andre mennesker med sjældne sygdomme og deres pårørende i samme situation.

Vidensbehovet kan være forskelligt afhængigt af sygdom, forskellige stadier af sygdom og ved udredning/behandling. Specielt i de forskellige alders- og sociale overgange kan viden lette forløbet og bidrage til det enkelte menneske med den sjældne sygdom og evt. pårørendes evne til at tage aktivt del i sygdomsforløbet og agere hensigtsmæssigt og dermed yde egenomsorg. Herunder i skiftet mellem sektorer og mellem eksempelvis forskellige kommunale forvaltninger, og der bør således også være socialfaglig rådgivning og vejledning.

4.9.1. Patientuddannelse og mestring

Patientuddannelse, mestring samt inddragelse af mennesker med sjældne sygdomme og deres pårørende i patientforløbet kan være et redskab til en bedre tilværelse ved at sætte fokus på at imødegå de potentielt alvorlige psykiske og sociale konsekvenser, som sygdommen kan have for det enkelte menneske og de pårørende. Patientuddannelse, mestring og empowerment er desuden anbefalet i den Nationale strategi for sjældne sygdomme i anbefaling 6.4^{xliii}.

Patientuddannelse dækker over undervisning i livet med kronisk sygdom, der både kan have et generelt eller sygdomsspecifikt fokus. Patientuddannelse er et struktureret forløb, som kan være gruppebaseret eller individuelt tilpasset, og hvis formål er at give viden om en sygdom med det formål, at patient og pårørende bedre kan mestre livet med sygdommen.

Patientuddannelse med holdforløb kan være en mulighed for erfaringsudveksling. Der kan for en mindre gruppe af mennesker med sjældne sygdomme være behov for individuelt at tilpasse patientuddannelsen, så den er rettet mod den enkeltes sygdomsbillede og kognitive eller fysiske funktionsevne.

Den patientansvarlige læge bør oplyse patienten om muligheden for patientuddannelse.

Relevante aktører i forbindelse med planlægning af patientuddannelse og egenmestring er patientorganisationer og/eller evt. regionerne. Planlægning kan med fordel ske i et samarbejde med fælles inddragelse, samt med Centre for Sjældne Sygdomme og kommuner, der sammen udvikler og tilbyder patientuddannelser^{xliiv}. Heri inddrages de sundhedsfaglige aktører, øvrige fagpersoner og sagsbehandlere. Det forudsættes, at der mellem de relevante parter aftales egnede organisatoriske rammer og iværksættes projekter, der har til formål af afprøve, justere og udbrede eksisterende generelle modeller, så de kan benyttes til mennesker med sjældne sygdomme. I denne patientuddannelse kan patientorganisationer desuden støtte med informationsmateriale med viden, erfaringer og information om sjældne sygdomme.

Opmærksomhedspunkter:

- *Der bør være særlig fokus på, at patienten tilbydes oplysning og information ved overgangssituationer, som er velkendte og giver udfordringer – herunder alders- og sociale overgange. Derudover kan det også være skiftet mellem de kommunale instanser. Derfor bør der være fokus på forberedelse af og information til patient og pårørende, således at patient og evt. pårørende kan mestre livet med sjælden sygdom. Der bør desuden være fokus på behov for socialfaglig vejledning og rådgivning.*
- *Patientansvarlig læge/ team bør oplyse patient og evt. pårørende om patientforeninger og andre netværk, som kan bidrage til netværksdannelse, egenmestring, erfaringsudveksling og adgang til målrettet rådgivning for den enkelte sygdom – f.eks. Sjældne Diagnosers Helpline (se bilag 5).*
- *Patientorganisationer og/eller evt. regionerne kan med fordel ved udvikling og planlægning af patientuddannelse/-mestring også inddrage relevante aktører og specialer bl.a. Centre for Sjældne Sygdomme samt kommuner.*

4.9.2. Pårørendeperspektivet

De sjældne sygdomme kan være alvorlige, og de pårørende har ofte en vedvarende opgave i at yde støtte og de pårørende kan med fordel indtænkes som en integreret del af sundhedsindsatserne omkring personen med en sjælden sygdom. Ud over at den opgave i forløbet som de pårørende yder og som kan kræve megen tid, så kan det også være psykisk og fysisk belastende – både for forældre, søskende eller andre nære relationer. Derfor vil patientuddannelse og mestring, hvor de pårørende har mulighed for at deltage, ikke nødvendigvis være tilstrækkeligt til at støtte familien. En vurdering af behov for adgang til eksempelvis støttegrupper og psykologhjælp/-støtte kan være nødvendig, hvor der også bør være fokus på evt. hjælp til søskende til mennesket med sjælden sygdom. Det er derfor vigtigt, at de forskellige faglige aktører gør opmærksomme på de forskellige lovgivninger, som giver muligheder for hjælp til familien. For indsatser i forhold til Lov om social service og Barnets lov henvises til Social – og Boligstyrelsens Forløbsbeskrivelse for børn og unge med sjældne handicap^{xlv}. Patientorganisationer kan med deres viden og muligheder også ofte være en støtte for forældre, søskende eller børn til mennesket med sjælden sygdom.

Opmærksomhedspunkter:

- *I det omfang patienten ikke er myndig eller patienten ønsker pårørende med i forløbet bør relevante aktører tænke pårørende med som en integreret del af sundhedsindsatserne omkring personen med en sjælden sygdom, og det bør vurderes, om der kan ydes praktisk hjælp og støtte eller gives råd og vejledning af de pårørende. Patientorganisationer kan med fordel inddrages med viden og erfaringer. Derudover kommer Social – og Boligstyrelsens forløbsbeskrivelse for børn og unge med sjældne handicap med anbefalinger ift. pårørendes rolle^{xlvi}.*
- *Den patientansvarlige læge bør være opmærksom på, om de pårørende har behov for adgang til eksempelvis støttegrupper og psykologhjælp.*
- *Ved udarbejdelse af det specifikke forløbsprogram bør indsatsen indgå i en multidisciplinær indsats, hvor der bør vurderes om muligheder og behov for adgang til nødvendige relevante fagligheder, f.eks. psykologhjælp og støttegrupper mv., samt hvordan en evt. henvisning hertil kan ske.*

4.10. Implementering af det specifikke forløbsprogram

Med henblik på at sikre en succesfuld implementering af et specifikt forløbsprogram bør implementeringen aftales mellem regioner, kommuner og almen praksis. Dette således, at der er en velkoordineret indsats for den specifikke målgruppe af sjældne sygdomme uanset bopæl. Det er væsentligt, at regioner, kommuner og praksissektor indgår i et målrettet og systematisk samarbejde omkring den praktiske implementering. Ved aftale om og i forbindelse med implementeringen er det centralt, at de forskellige organisationers relevante beslutningstagere er aktivt involveret i aftalerne. En bred tilslutning fra relevante beslutningstagere, sundhedsprofessionelle og andre udførende medarbejdere er afgørende for udfaldet.

Aktører, der indgår i samarbejdet omkring det specifikke forløbsprogram, kan med fordel indgå aftaler om opgavefordelingen, kommunikationsveje og organiseringen af indsatserne i forhold til implementeringen samt om opfølgningen på forløbsprogrammet. En fælles plan for den lokale og regionale implementering kan eksempelvis fastlægges i regi af de overordnede sundhedsaftaler på tværs af kommuner og region samt almen praksis. En tværsektoriel plan ville kunne imødekomme kommuner med mindre erfaring med mennesker med sjældne sygdomme. De fælles aftaler på tværs af kommuner og region samt almen praksis om fælles indsatser kan med fordel drøftes i et fælles forum.

Som forberedelse til udarbejdelse af og implementering af det specifikke forløbsprogram bør regioner og kommuner have viden om karakteristika for mennesker med sjældne sygdomme, samt indsigt i deres brug af sundhedsydelser. Region og kommune bør fælles aftale, hvordan forløbsprogrammet for sjældne sygdomme kan tænkes implementeret hos dem lokalt, regionalt og kommunalt såvel som nationalt. Derudover bør de have samlet overblik over de specifikke forløbsprogrammer for sjældne sygdomme. Det kan her være hensigtsmæssigt, at de fremgår på sundhed.dk under sundhed- og forebyggelsestilbud (SOFT). Her ligger der i dag allerede en række forløbsbeskrivelser for andre sygdomme. Samtidig kan alle kommuner med fordel sørge for, at der findes opdaterede oplysninger om "visitationsindgangen" (en indgang til kommunen) på www.sundhed.dk. Der bør udarbejdes en strategi for, at viden om et nyt forløbsprogram herunder vidensdeling om afgrænsning af målgruppen - i forhold til de enkelte mennesker med sjældne sygdomme - spredes internt og på tværs af specialer, forvaltninger og sektorer.

Implementeringen kan eksempelvis omfatte øget medarbejderinddragelse, løbende evaluering og brug af kvalitetsdata med intern og ekstern rapportering, herunder også patientevaluering. It-systemer, der understøtter sundhedsprofessionelles arbejdsgange, kan også være en væsentlig faktor for implementeringen af forløbsprogrammet på tværs af de enkelte regioner og kommuner. Inspiration kan eventuelt hentes fra implementering af andre komplekse programmer som f.eks. epilepsi^{xlvi}.

Det er afgørende for anvendelse af det specifikke forløbsprogram, at der arbejdes målrettet med den praktiske implementering. Det kan med fordel være en opgave i region og kommune, at beslutningstagere sikrer de nødvendige forudsætninger for, at implementeringen sker. Herunder at alle medarbejdergrupper, hvad enten det er på sygehus, i kommune eller almen praksis, gives de nødvendige forudsætninger (dvs. viden og mulighed for tværsektorielt samarbejde) for at kunne gøre praktisk brug af forløbsprogrammet, for derigennem at sikre et sammenhængende patientforløb og en optimal udnyttelse af de tilstedeværende ressourcer.

Patienter og pårørende samt patient- og handicapforeninger kan med fordel inddrages i forbindelse med konkretisering og implementering af forløbsprogrammet, eksempelvis i forhold til indholdet af patientuddannelse og opsætning af egen- og/eller hjemmebehandling.

Opmærksomhedspunkter:

- *Regionerne kan med fordel inddrage beslutningstagere inden for kommuner (evt. tværkommunalt) samt almen praksis og sammen med relevante patientorganisationer indgå klare aftaler omkring det specifikke patientforløbsprogram - herunder om opgave- og ansvarsfordeling, kommunikationsveje, vidensdeling og organiseringen af indsatserne i forhold til implementering og opfølgning på det specifikt udarbejdede forløbsprogram. Dette kan fx ske ved udarbejdelse af konkrete aftaler for målgruppen af mennesker med sjælden sygdom, eller ved at inkludere målgruppen i overordnede sundhedsaftaler, hvor patientforløbene går på tværs af regioner, kommuner og almen praksis.*
- *I de lokale implementeringsplaner under samordningsudvalgene kan følgende fokusområder indgå: Alle sygehuse og kommuner kan med fordel have tilgængelige oplysninger om tilbud på www.sundhed.dk under portalen for sundhed- og forebyggelsestilbud (SOFT). Alle sygehuse bør tilrette sundhedsfaglige kliniske vejledninger i henhold til forløbsprogrammet. Alle kommuner kan med fordel sørge for, at der findes opdaterede oplysninger om "visitationsindgangen" (en indgang til kommunen) på www.sundhed.dk*
- *Der bør desuden aftales en strategi for, hvordan viden om et nyudviklet forløbsprogram tværsektorielt spredes til relevante aktører.*
- *Der bør ved udarbejdelse af et specifikt forløbsprogram blandt de involverede aktører aftales, hvordan der bør ske vidensdeling om forløbsprogrammet og afgrænsning af målgruppen i forhold til inklusion af de enkelte mennesker med sjældne sygdomme. Der bør således mellem regioner og kommuner uanset bopæl aftales et klart sted, hvor de forskellige specifikke forløbsprogrammer kan findes – f.eks. på sundhed.dk under de enkelte regioners oplysning til almen praksis.*

4.11. Opfølgning på de kommende målgruppespecifikke forløbsprogrammer

Ved udarbejdelse af de specifikke forløbsprogrammer kan der med fordel være fokus på, at der sker en systematisk tværsektoriel opfølgning på, om forløbsprogrammet tages i anvendelse efter hensigten, og om målgruppen i det enkelte program er afgrænset, således at det inkluderer de rette mennesker med sjældne sygdomme. Derudover at de rette og nødvendige tilbud gives og med samme kvalitet på tværs af landet. Der kan med fordel ved udarbejdelsen af et specifikt forløbsprogram tages en beslutning om, hvordan og hvornår der følges tværsektorielt op på et forløbsprogram.

Viden og erfaring om opfølgning fra andre sygdomsspecifikke forløbsprogrammer kan med fordel inddrages i dette arbejde. Samtidig kan det være en fordel at indsamle erfaring om de personer med sjældne sygdomme, som ikke indgår i et specifikt forløbsprogram, således at der sikres, at der ikke sker ulighed i sundhed.

Det er en fordel, hvis opfølgningen involverer de forskellige relevante aktører i regioner, kommuner og praksissektor samt repræsentanter for patientgruppen og eventuelt pårørende. En fast grundig opfølgningsindsats kan være afgørende for, at aftaler mv. opretholdes og dermed bidrager til at skabe vedvarende høj kvalitet i forløbene for mennesker med sjældne sygdomme herunder, at der ydes samme kvalitet uanset bopæl. Ansvar for opfølgningsindsatsen kan f.eks. ligge i regionerne samt hos relevante enheder i kommunerne og almen praksis. Aftaler om opfølgning kan aftales i regi af sundhedsaftaler.

4.11.1. Registrering, data og monitorering

Det vil om muligt være hensigtsmæssigt at understøtte opfølgningen med en monitorering af data på området, for at skabe et grundlag for planlægning og løbende kvalitetsudvikling. Som følge af sygdommenes sjældenhed er det imidlertid vanskeligt at pege på eksisterende, landsdækkende datakilder, der kan indgå i monitoreringen af det sygdomsspecifikke forløbsprogram. Der kan desuden være forskel på, hvilke data, der er tilgængelige i de forskellige sektorer. Monitoreringen kan derfor omfatte andre metoder og kilder f.eks. audits, surveys og interviews. Ligeledes kan data, som sygehusenes elektroniske patientjournaler, kommunernes omsorgsjournaler, almen praksis' praksissystemer mv. benyttes i undersøgelser, såfremt der gives samtykke, og relevante tilladelser er indhentet. I det omfang, at der er oprettet en regional klinisk kvalitetsdatabase på området, vil data herfra muligvis også kunne bidrage.

Opgaven med at igangsætte, en systematisk indhentning, analyse af data og sammenfatning samt at viden og erfaring videregives og anvendes, kan med fordel tages af beslutningstagere i kommuner og regioner. Derudover er de faglige miljøer omkring sjældne sygdomme centrale i forhold til at fastholde og drive kvalitetsudviklingen. Der bør ske en løbende videndeling om emner, der er relevante for aktører på tværs af sektorer. Videndeling kan eksempelvis omhandle evaluerings- og forskningsresultater omkring ensartede tilbud, kvalitet og sammenhæng, der peger på udfordringer, der ikke hidtil er adresseret i forløbsprogrammet, eller det kan være gensidig orientering om ændringer i praksis og erfaringer hermed.

Bilag

I bilag 1-2 findes kommissoriet for arbejdsgruppen med formål, opgaver samt de personer, der deltog i arbejdet med udarbejdelse af en generisk model for forløbsprogram for sjældne sygdomme.

I de efterfølgende bilag 3-7 er der et overblik over nogle af de mest relevante steder, hvorfra der kan hentes viden og rådgivning om sjældne sygdomme. Hensigten med bilag 3-7 er, at sundhedsfaglige personer har en oversigt over, hvordan de kan finde overordnet viden om mange diagnoser inden for sjældne sygdomme.

Bilag 1. Kommissorium: Arbejdsgruppe til udarbejdelse af generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme

KOMMISSORIUM

Arbejdsgruppe til udarbejdelse af generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme

Sundhedsstyrelsen skal hermed anmode om udpegning af medlemmer til en arbejdsgruppe til udarbejdelse af et generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme. Arbejdsgruppen skal rådgive Sundhedsstyrelsen i forhold til udarbejdelsen af forløbsprogrammet. Arbejdet vil blive igangsat i april 2020 med i alt fire arbejdsgruppemøder i løbet af 2020.

Baggrund

I Danmark bliver der hvert år diagnosticeret mange hundrede personer med sjældne sygdomme, som har det til fælles, at diagnostik, behandling og kontrol stiller krav om en særlig specialiseret indsats. På Finansloven 2018 er der afsat midler til udarbejdelse af et nationalt generisk forløbsprogram for mennesker med sjældne sygdomme. Arbejdet varetages af Sundhedsstyrelsen i 2020.

"Sjældne sygdomme" omfatter i denne sammenhæng en række oftest medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme og tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. Den generelle fælles udfordring er sjældenheden, som typisk betyder, at sundhedspersonales og andre fagpersoners kendskab til den enkelte sygdoms karakteristika ofte vil mangle eller være utilstrækkelig. Desuden at mistanken om, at en given symptomatologi kan skyldes en sjælden sygdom, kan risikere først at opstå sent i sygdomsforløbet, efter lang tids undersøgelser.

I Sundhedsstyrelsens "National strategi for Sjældne Sygdomme – statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats", som blev offentliggjort den 11. oktober 2018, peges der på en række udfordringer, der relaterer sig til behandlingen af patienter med sjældne sygdomme i sygehusvæsenet. Sundhedsstyrelsen udfører systematisk opfølgning på implementeringen af disse anbefalinger med årlige statusmøder i tre år fra statusevalueringen i 2018 samt endnu en samlet statusevaluering i 2021.

Formål

Formålet med det aktuelle arbejde er at udarbejde et generisk forløbsprogram for personer med sjældne sygdomme. Med udgangspunkt i det generiske forløbsprogram er det forventningen, at der udarbejdes lokale forløbsprogrammer/tilpasninger ift. til de specifikke sjældne sygdomme samt aftaler ift. samarbejdet mv.

Et sygdomsspecifikt forløbsprogram er en standardiseret beskrivelse af den tværfaglige, tværsektorielle, koordinerede og evidensbaserede sundhedsfaglige indsats. Det omfatter desuden beskrivelser af opgavefordeling, samarbejde og koordinering mellem involverede aktører med udgangspunkt i en given patientgruppe. Nogle forløbsprogrammer omfatter derudover indsatser på social-, beskæftigelses- og/eller undervisningsområdet, hvis disse er centrale for den sundhedsfaglige indsats. Et forløbsprogram beskriver desuden implementering og opfølgning på programmet.

Et generisk forløbsprogram er ikke sygdomsspecifik, men beskriver principper på tværs af forskellige sygdomme. Formålet med et generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme er således at skabe en fælles national faglig og organisatorisk ramme for de vejledninger og forløb, der implementeres lokalt, med henblik på at sikre ensartede forløb på tværs af landet. Særligt for de tværsektorielle, komplekse og langvarige forløb. Desuden skal det generiske forløbsprogram beskrive rammer og mål for det gode patientforløb fra indledende diagnostik, til behandling og kontrol, såvel når dette foregår inden for Centrene for Sjældne Sygdomme, som når patientforløbet helt eller delvist foregår på andre specialiseringsniveauer. Dette med henblik på at sikre høj kvalitet af den samlede indsats, patientinddragelse, sammenhængende patientforløb og en hensigtsmæssig udnyttelse af ressourcer.

Det generiske forløbsprogram for sjældne sygdomme vil også omfatte overgange til og samarbejde med kommuner, herunder koblingen til forløbsbeskrivelsen for børn og unge med sjældne handicap i kommunerne, som Social – og Boligstyrelsen offentliggjorde i april 2019.

Arbejdsgruppens opgaver

- Metoder til systematisk og ensartet vurdering af behov for indsatser
- Faglige indsatser til børn, unge og voksne med sjældne sygdomme gennem hele forløbet: diagnostik, behandling, rehabilitering og palliation
- Patientforløbet på tværs af sygehusvæsenet og sektorer
- Fastlæggelse af den overordnede organisering af den tværfaglige indsats, herunder opgave- og ansvarsfordeling mellem de involverede fagpersoner samt samarbejde og koordination
- Særlige problemstillinger, udfordringer og behov i indsatsen i forhold til børn og voksne med sjældne sygdomme
- Overvejelser vedr. implementering af forløbsprogrammet
- Fremadrettede udfordringer på området samt mulige løsninger.

Organisering af arbejdet

Sundhedsstyrelsen nedsætter en fagligt bredt sammensat arbejdsgruppe bestående af følgende repræsentanter:

- Sundheds- og Ældreministeriet (1)
- Dansk Pædiatrisk Selskab (1)
- Dansk Selskab for Almen Medicin (1)
- Dansk Sygepleje Selskab (1)
- Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (1)
- Danske Regioner (1), repræsentanter for regionerne (5) – heraf to fra Centrene for Sjældne Sygdomme
- Dansk Selskab for Fysioterapi (1)
- Danske Patienter (1) - gerne en repræsentant fra Sjældne Diagnoser
- Danske Handicaporganisationer (1)
- Socialstyrelsen (1) - gerne en repræsentant, der har deltaget i arbejdet med forløbsbeskrivelsen
- Fagligt Selskab for Sundhedsplejersker (1)
- Dansk Socialrådgiverforening (1)
- KL (1) og repræsentant fra en kommune (1) - gerne repræsentanter, som har erfaring med udarbejdelse eller implementering af forløbsbeskrivelsen fra Socialstyrelsen

Sundhedsstyrelsen udarbejder udkast til forløbsprogrammet forud for møderne, som arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på. Dagsorden og beslutningsreferat udsendes cirka en uge før og efter mødets afholdelse.

Tidsplan

Der forventes i alt 4 møder i arbejdsgruppen i perioden fra april til november 2020. Mødedatoerne fremgår af udpegningsbrevet.

Forløbsprogrammet forventes sendt til arbejdsgruppens kommentering i ugerne 38, 39 og 40. Sundhedsstyrelsen forventer at offentliggøre forløbsprogrammet i december 2020.

Bilag 2. Arbejdsgruppens sammensætning

Arbejdsgruppen

Navn	Udpeget af
Emilie Holkmann Olsen Fuldmægtig	Sundhedsministeriet
Hanne Hove Overlæge	Dansk Pædiatrisk Selskab
Bolette Friderichsen Praktiserende læge	Dansk Selskab for Almen Medicin
Marianne Gammeltoft Afdelingssygeplejerske	Dansk Sygepleje Selskab
Bitten Schoenewolf-Greulich Afdelingslæge, ph.d	Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
Rósa Víkingsdóttir Konsulent	Danske Regioner
Jens Erik Klint Nielsen Overlæge	Region Sjælland
Stense Farholt Overlæge	Region Hovedstaden
Sven Pörksen (observatør) Overlæge	Region Hovedstaden
Lillian Bomme Ousager Cheflæge, professor	Region Syddanmark
Brian Nauheimer Andersen Overlæge	Region Midtjylland
Irene Kibæk Nielsen Cheflæge, professor	Region Nordjylland

Kirsten Kirkegaard Specialeansvarlig fysioterapeut	Dansk Selskab for Fysioterapi
Birthe Byskov Holm Formand for Sjældne Diagnoser	Danske Patienter
Hanne Langeland Specialkonsulent	Social – og Boligstyrelsen
Dea Skaarup Andersen Socialfaglig konsulent	Social – og Boligstyrelsen
Susanne Rank Lücke Formand	Fagligt Selskab for Sundhedsplejersker
Rigmor Lond Chefkonsulent	KL
Lise Holten Chefkonsulent	KL
Ikke udpeget	Danske Handicaporganisationer

Sekretariatet

Navn	Organisation
Louise Stage Forperson for arbejdsgruppen (møde 1-4)	Sundhedsstyrelsen
Agnethe Vale Nielsen Forperson for arbejdsgruppen (møde 5 og 6)	Sundhedsstyrelsen
Susanne Vest Overlæge	Sundhedsstyrelsen
Jens Flemming Pedersen Fuldmægtig	Sundhedsstyrelsen

Bilag 3. Oversigt over sjældne sygdomme i specialeplanen

I nedenstående afsnit er der en oversigt over relevante snitflader ift. sjældne sygdomme og Sundhedsstyrelsens specialeplan. Sundhedsstyrelsen har i henhold til sundhedsloven til opgave at fastsætte specialfunktioner i sygehusvæsenet og deres placeringer på sygehuse. Et grundlæggende udgangspunkt for specialeplanlægningen er, at 'øvelse gør mester' ud fra en erkendelse af sammenhængen mellem sundhedsfaglig erfaring, kvalitet og volumen på både individ-, enheds- og sygehusniveau. Med andre ord: jo færre patienter og jo mere specialiseret en opgave er, jo større er sandsynligheden for, at der er faglige og kvalitetsmæssige argumenter for at samle behandlingen på færre sygehuse.

Formålet med Sundhedsstyrelsens Specialeplanlægning er at sikre høj faglig kvalitet i behandlingen og helhed i patient-forløbene under hensyn til en effektiv ressourceudnyttelse. Varetagelse af sjældne sygdomme indgår i Sundhedsstyrelsens Specialeplanlægning, hvor der er defineret en række specialfunktioner i relation til sjældne sygdomme i flere specialer. Specialeplanen består af 37 specialevejledninger, hvor specialfunktionerne samt sygehusmatrikler godkendt til at varetage disse fremgår, og hvor der sættes krav til placering af og samarbejde i forbindelse med varetagelsen af specialfunktionerne.

Dette afsnit har fokus på specialerne klinisk genetik, pædiatri samt relevante voksenspecialer.

Pædiatri

En del børn vil i første omgang i forbindelse med udredning for en sygdom blive henvist til børneafdelinger på hoved- eller regionsfunktionsniveau. Såfremt det drejer sig om udredning af en mulig sjælden sygdom skal klinisk genetisk afdeling inddrages, og der kan på ethvert tidspunkt konfereres med et af de to Centre for Sjældne Sygdomme. Ved komplekse sygdomme henvises patienten altid til Centre for Sjældne Sygdomme, som vurderer, om patienten skal have et forløb her.

Centre for Sjældne Sygdomme, ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital

De to centre for sjældne sygdomme varetager udredning, diagnostik, kontrol, behandling og rådgivning af patienter med komplekse multiorgansygdomme som beskrevet i Specialevejledningen for pædiatri. I specelet pædiatri varetages sjældne sygdomme som højt specialiserede funktioner. Begge centre har også tilbud til voksne patienter med en sjælden sygdom.

Læs mere om Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet på: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boern-og-unge/sjaeldne-sygdomme-center-5004/Sider/default.aspx>

Læs mere om Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital på: <https://www.auh.dk/afdelinger/born-og-unge/center-for-sjaeldne-sygdomme/>

Centrene for Sjældne Sygdomme og Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD) kan kontaktes telefonisk i dagtid på hverdage med spørgsmål og om rådgivning. Uden for almindelig dagarbejdstid kan de to centre kontaktes af sundhedspersonale via den vagthavende børnelæge ved behov for rådgivning. Ved voksne med sjældne sygdomme, rettes henvendelse til vagthavende i det for den aktuelle problemstilling

relevante speciale, fraset ved voksne med medfødte stofskiftesygdomme, hvor kontakten kan gå til den vagthavende børnelæge på Rigshospitalet.

På Aarhus Universitetshospital kan vagthavende endokrinolog kontaktes af sundhedspersonale uden for almindelig dagarbejdstid, når det gælder voksne med Prader-Willi syndrom.

Centrene for sjældne sygdomme samarbejder med patientforeningerne og Sjældne Diagnoser, fx om rådgivning, undervisning og fagrådsarbejde.

Centrene for Sjældne Sygdomme er aktive med hensyn til undervisning og forskning herunder afprøvning af ny medicin inden for en bred vifte af sjældne sygdomme. Centrene sikrer, at patienterne tilbydes at deltage i forskningsprojekter og kliniske medicinafprøvninger, hvoraf nogle tilbydes i centrene.

Hvis Centrene for Sjældne Sygdomme vurderer, at patientens behov ligger uden for centrets kompetenceområde, viderehenvises patienten til det relevante speciale ifølge de til enhver tid gældende specialevejledninger.

Andre relevante enheder med fokus på sjældne sygdomme

Behandling af mennesker med sjældne sygdomme behandles som nævnt i mange specialer. I henhold til Sundhedsstyrelsens specialevejledninger varetager flere andre specialafdelinger, (hovedsageligt på Rigshospitalet, Aarhus Universitetshospital og Odense Universitetshospital), aktuelt højt specialiserede funktioner for sjældne sygdomme, der opfylder den generelle definition. Som eksempel kan nævnes Center for Fragilt X på Afdeling for Genetik, og Centre for PKU og Rett syndrom, hvor førstnævnte er organiseret under Enhed for Medfødte Stofskiftesygdomme og sidstnævnte under Klinik for Rett syndrom, der er organiseret under Afdeling for Børn og Unge ved Rigshospitalet. Andre centre er f.eks. vedr. cystisk fibrose på Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet, hæmofili på Aarhus Universitetshospital samt Morbus Osler, porfyri og kongenit hyperinsulinisme på Odense Universitetshospital. Derudover kan også Sansegenetisk Forsknings- og Videnscenter på Aalborg Universitetshospital nævnes.

Læs mere på følgende link om

Kennedy Centret, Rigshospitalet: <http://www.kennedy.dk/>

Enhed for medfødte stofskiftesygdomme, Rigshospitalet: [Om Enhed for Medfødte Stofskiftesygdomme \(rigshospitalet.dk\)](#)

Klinik for Rett Syndrom, Rigshospitalet: [Klinik for Rett Syndrom \(rigshospitalet.dk\)](#)

Cystisk fibrose Center, Aarhus Universitetshospital [Cystisk Fibrose Center Skejby - Aarhus Universitetshospital \(auh.dk\)](#)

Cystisk fibrose klinik, Rigshospitalet:

- Børn og unge: [Cystisk fibrose \(rigshospitalet.dk\)](#)
- Voksne: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/hjerte/infektionssygdomme/under-soegelse-og-behandling/Sider/Cystisk-fibrose.aspx>
-

Hæmofilicentret, Aarhus universitetshospital: [Blodsygdomme - Aarhus Universitetshospital \(auh.dk\)](#)

Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme (CAKS) på OUH: <https://ouh.dk/til-patienter-og-paro-rende/odense/centre/caks>

Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi Center (HHT) ved OUH: <https://ouh.dk/til-patienter-og-paro-rende/odense/centre/hht-centret/beskrivelse-af-hht-centret>

Sansegenetisk Forsknings- og Videnscenter ved AAUH: <https://aalborguh.rn.dk/forskning/forskningsom-raader/specialer/klinisk-genetik/sansegenetisk-forsknings-og-videnscenter>

Klinisk genetik

Den klinisk genetiske afdeling varetager udredning og rådgivning vedrørende genetiske sygdomme, både i relation til patienter og deres familie og omfatter også prænatal diagnostik. Genetiske faktorer er væsentlige ved en lang række sygdomme og tilstande, og specialet klinisk genetik indgår derfor i et tæt samarbejde med andre specialer.

Sundhedsstyrelsen specialevejledning indeholder mere viden om højt specialiserede behandling i klinisk genetik, se: <https://www.sst.dk/-/media/Viden/Specialplaner/Specialplan-for-klinisk-genetik/Specialvejledning-for-Klinisk-genetik-af-den-1-juni-2017.ashx>

Klinisk genetisk afdelings rolle ved en patient med mistanke om sjældne sygdom kan igangsættes efter indledende udredning af patienten i pædiatri, et voksenspecial eller Center for Sjældne Sygdomme. Klinisk genetisk afdeling kan også modtage patienten direkte fra almen praksis. Klinisk genetisk afdeling vurderer klinik, familieanamnese mv og iværksætter relevant genetisk analyse af eksempelvis blodprøve eller anden relevant udredning. Ved diagnose af en sjælden sygdom vurderes denne sammenholdt med patientens aktuelle symptomer, om der er tale om en kompleks sygdom med multiorganinvolvering, hvor patient bør henvises til Centre for sjældne Sygdomme.

De klinisk genetiske afdelinger har en vagttelefon, der kan kontaktes i dagtid ved behov for rådgivning.

Voksenspecialer ved patienter med sjældne sygdomme

De sjældne sygdomme hører under mange specialer og nævnes således i mange specialevejledninger. Der er derfor behov for klarhed over de enkelte specialers roller i patientudredning og håndtering, samt en klar skelnen mellem udredning og kontrol samt behandling. De komplekse patienter med multiorganpåvirkning skal henvises til et af Centrene for Sjældne Sygdomme når mistanke om en sjælden sygdom opstår. Andre sjældne sygdomme vil blive udredt på hoved- eller regionsfunktionsniveau og med inddragelse af klinisk genetisk afdeling og med mulighed for inddragelse af Centre for Sjældne Sygdomme

Hvis diagnosen ved den genetiske analyse stilles, vurderes det, om symptomerne og diagnosen samlet set, giver anledning til en sjælden kompleks sygdom med multiorganinvolvering, som i givet fald har behov for at blive fulgt med en klinisk tovholderfunktion i Center for Sjældne Sygdomme (CSS). I den gældende specialevejledning for pædiatri er defineret, hvilke sygdomme der skal varetages på de to Centre for Sjældne Sygdomme. Derudover bør andre patienter med sjældne komplekse sygdomme konfereres med og efter aftale med de to Centre for Sjældne Sygdomme evt. henvises hertil. Hvis patienten ikke skal henvises bør der foreligge et notat i patientens journal fra Center for Sjældne Sygdomme. Hvis det kliniske billede ikke er komplekst og med færre organpåvirkninger, og patienten er i gang med udredning på hovedfunktionsniveau i et voksenspecial eller pædiatri, og diagnosen ikke er bekræftet, uagtet at diagnosen i sig selv er sjælden, bør den patientansvarlige læge, hvor det er relevant, drøfte udredning med voksenspecial eller pædiatri på højt specialiseret niveau eller Center for Sjældne Sygdomme. Samtidig bør der tages stilling til, om og hvornår i et forløb en henvisning til Center for Sjældne Sygdomme eller højt specialiserede niveau i et

voksenspeciale kan være relevant. Den sjældne sygdom bør her varetages i henhold til det relevante speciale og det relevante specialiseringsniveau ifølge Sundhedsstyrelsens til enhver tid gældende specialevejledninger.

Der er i Region Syddanmark på Odense Universitetshospital desuden taget initiativ til etablering af et Center for Arvelige og Komplekse Sygdomme (CAKS) med særlig fokus på nogle af de sjældne sygdomme, der ikke jf. specialeplanen varetages ved de to centre for sjældne sygdomme, og hvor opsamlingsmekanismen ikke med fordel for patienten kan bringes i anvendelse eller er blevet vurderet fagligt velplaceret på de to Centre for Sjældne Sygdomme på Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet. Der vil for hver patientgruppe blive etableret multidisciplinære teams, som skal sikre koordinerede forløb for den enkelte patient. Strukturen er allerede etableret for de sygdomme, hvor Odense Universitetshospital ifølge specialeplanen har højt specialiseret funktion samt for fx. udvalgt sjældne cancer-syndromer, og for børn med Neurofibromatose i pædiatri (sidstnævnte varetages i formaliseret samarbejde med de to Centre for Sjældne Sygdomme). Der udvides løbende med nye sygdomsgrupper, når patientforløb er aftalt og det multidisciplinære team er på plads.

Visse sjældne sygdomme kan også være associeret med afvigelser i tanddannelsen, tændernes støttevæv, mundhulens slimhinder og/eller orofaciale funktioner. Varetagelsen af højt specialiserede funktioner i relation hertil, sker ved de to højt specialiserede odontologiske videnscentre ved henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital og løses i tæt samarbejde med tandlægeskolerne i København og Aarhus. Centrene har desuden et nært samarbejde med de tand-, mund- og kæbekirurgiske afdelinger og de to Centre for Sjældne Sygdomme ved hhv. Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

Den nuværende specialeplan er ikke udtømmende ift. at nævne alle sjældne sygdomme og bliver justeret løbende.

Bilag 4. Viden om mennesker med sjældne sygdomme på det socialfaglige område

Ved behandling af mennesker med sjældne sygdomme er det ud over den sundhedsfaglig indsats i kommunen også relevant med fokus på det socialfaglige område i kommunen, da mennesker med sjældne sygdomme ofte også har behov for en socialfaglig indsats i kommunen. I løbet af ovenstående generiske forløbsprogram for mennesker med sjældne sygdomme henvises der ofte til Social – og Boligstyrelsens forløbsbeskrive for børn og unge med sjældne sygdomme. I nedenstående afsnit henvises der til andre relevante steder, hvor der kan findes viden om den socialfaglige indsats for mennesker med sjældne sygdomme.

Social – og Boligstyrelsen

Social – og Boligstyrelsen hører under Social-, Bolig og Ældreministeriets ressortområde og arbejder med udvikling, rådgivning og implementering på hele det sociale område. Viden om personer med sjældne handicap findes blandt andet på Social – og Boligstyrelsens hjemmeside. Her er viden om sjældne handicap og specifikke funktionsnedsættelser, som fx udviklingshæmning, syns- og hørenedsættelse, bevægelseshandicap, samt viden om søskende til børn og unge med funktionsnedsættelse, børn og unge som pårørende til forældre med funktionsnedsættelse m.m. særligt rettet mod borgere og forvaltninger, kommunale mellemledere, skoleledelse og PPR, der arbejder med at planlægge og udvikle den undervisnings-/specialundervisningsmæssige og sociale indsats for denne målgruppe.

Rådgivning i sager vedrørende personer med sjældne handicap kan fås via VISO, som er den nationale Videns- og Specialrådgivningsorganisation på det sociale område og på specialundervisningsområdet. VISO yder gratis vejledende rådgivning og udredning til fagfolk og borgere, og VISO kan tilbyde følgende vedrørende sjældne handicap:

- Gratis vejledende rådgivning og udredning om socialfaglige og specialpædagogiske problemstillinger, der følger af handicappet
- At indgå som sparringspartner til kommuner og specialinstitutioner, når der er behov for supplerende ekspertise, viden og erfaring
- Rådgivning til borgere om socialfaglige og specialpædagogiske problemstillinger, der følger af handicappet.

Det er VISOs landsdækkende leverandørnetværk, der leverer rådgivning og udredning for VISO. Leverandørnetværket består af ca. 100 kommunale, regionale og private leverandører, som har højt specialiseret viden om og erfaring med forskellige fagområder og målgrupper. Heriblandt også leverandører, der har viden om og erfaring med konkrete sjældne handicap.

- Læs mere om Social – og Boligstyrelsens på <https://sbst.dk>
- Læs mere om sjældne handicap på <https://www.sbst.dk/handicap/sjaeldne-handicap/om-sjaeldne-handicap>

- Læs mere om udgivelsen om børn og unge med sjældne handicap på <https://sbst.dk/udgivelser/2019/forloebbsbeskrivelse-sjaeldne-handicap>
- Læs mere om Socialstyrelsens Vidensporta på <https://www.social.dk/>
- Læs mere om VISO på <https://sbst.dk/viso>

Bilag 5. Patientforeninger

Patientforeninger

Der findes over 55 patientforeninger for personer med sjældne handicap og deres pårørende. De fleste af foreningerne er tilsluttet paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser, og disse foreninger repræsenterer til sammen ca. 320 forskellige diagnoser. Hertil kommer yderligere 260 forskellige diagnoser i Sjældne-netværket.

Kontaktoplysninger til de foreninger, der ikke hører under Sjældne Diagnoser, findes via de enkelte diagnosebeskrivelser samt på Sjældne Diagnosers hjemmeside.

- Læs mere om foreninger og netværk på www.sjaeldnediagnoser.dk

Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser er en paraplyorganisation for mere end 55 foreninger for borgere berørt af sjældne sygdomme og handicap. Sjældne Diagnoser har en Helpline/telefon- og mailrådgivning, som tilbyder information, støtte og rådgivning, og som kan hjælpe med kontakt til andre patienter og pårørende. Gennem Helpline tilbydes også assistance fra dels et frivilligt bisidder-korps, der kan tage med til vigtige møder. Og dels et frivilligt navigatorkorps, som kan hjælpe voksne og forældre til børn med sjældne sygdomme med at finde vej gennem systemerne.

- Læs mere om Sjældne Diagnoser på www.sjaeldnediagnoser.dk
- Læs mere om medlemsforeningerne på www.sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger
- Læs mere om Helpline på www.sjaeldnediagnoser.dk/helpline/

Sjældne-netværket

Sjældne-netværket er et tilbud til de borgere med sjældne sygdomme og handicap og deres pårørende, som på grund af sygdommens sjældenhed ikke har en relevant patientforening at henvende sig til. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældne området. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom. På Sjældne Diagnosers hjemmeside er samlet en række indgange til sjældne-relevant viden for patienter og pårørende. Herudover er der en række redskaber og skabeloner målrettet patienter med sjældne sygdomme og deres pårørende.

- Læs mere om Sjældne-netværket på: www.sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/
- Find Sjældne Diagnosers vidensunivers her: <https://sjaeldnediagnoser.dk/viden/>

Psykisk rådgivning til forskellige målgrupper

Sjældne diagnoser har på deres hjemmeside en oversigt til forskellige målgrupper med links til forskellige muligheder for psykiske rådgivningstilbud til mennesker med sjældne sygdomme.

- Find oversigten på følgende link: <https://sjaeldnediagnoser.dk/viden/hjaelp-raad-vejledning/raadgivning/psykologisk-raadgivning/>

Derudover kan almen praksis vurdere behovet for psykolog og henvise til dette såfremt patienten opfylder henvisningskriterierne (dette kræver en vis egenbetaling).

Børn med sjældne kromosomafvigelser

Under paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser findes en forening for børn og familier med sjældne kromosomafvigelser: UniqueDanmark.

- Læs mere om UniqueDanmark på: www.Uniquedanmark.dk

Bilag 6. Generel viden om sjældne sygdomme

Der er udarbejdet diagnosebeskrivelser i Lægehåndbogen på sundhed.dk for en lang række af de sjældne diagnoser. Beskrivelserne indeholder grundlæggende biologisk og medicinsk information – herunder de vigtigste symptomer, oplysning om eventuelle behandlingsmuligheder og anslået hyppighed. En del beskrivelser indeholder desuden oplysninger af socialfaglig karakter.

Derudover indeholder næsten alle beskrivelserne:

- Links til yderligere viden.
- Oplysninger om, hvor man kan få mere lægefaglig viden om diagnosen.
- Kontaktmuligheder i form af links til foreninger eller hvis der ikke er foreninger så link til Sjældne-netværket, hvorigennem der er mulighed for at komme i kontakt med ligestillede.

Diagnosebeskrivelserne findes på sundhed.dk under Lægehåndbogen:

- Læs mere i Lægehåndbogen på: [Sjældne sygdomme - Lægehåndbogen på sundhed.dk](#)

Bilag 7. International viden og databaser om sjældne sygdomme

Europæiske Reference Netværk

Formålet med de Europæiske Reference Netværk (ERN) er grundlæggende at strukturere samarbejdet mellem sundhedsfaglige eksperter, der arbejder med komplekse og/eller sjældne sygdomme på tværs af lande. Mange af disse sygdomme vil i Danmark være defineret som højt specialiserede funktioner i de forskellige specialevejledninger. Endvidere er hensigten med disse netværk, at speciallæger, forskere og andre fagfolk kan hjælpe hinanden med de udfordringer, der er i at behandle komplekse og/eller sjældne sygdomme, som kræver højt specialiseret viden.

Det enkelte netværk består af specialister inden for et konkret sundhedsfagligt område, fx sjældne medfødte stofskiftesygdomme. Medlemmerne af netværket har mulighed for at forelægge komplicerede patientsager for resten af netværket og indhente rådgivning til korrekt diagnosticering og behandling fra andre eksperter. Drøftelserne kan ske ved hjælp af en særlig IT-plattform og telemedicinske redskaber. På den måde kan der ske en relevant faglig drøftelse mellem eksperter på områder med meget få patienter. Samtidig kan patienten få gavn af international rådgivning uden at skulle rejse ud af landet. Netværkene kan ud over den konkrete patientbehandling også bruges til udvikling og deling af kliniske retningslinjer og samarbejde om forskningsprojekter m.v.

De første 24 netværk blev oprettet i 2017 med deltagelse af over 900 højt specialiserede sundhedscentre på mere end 300 hospitaler i 26 medlemslande. Deltagelse i ERN omfatter udover sjældne sygdomme også et bredere fokus på behandlinger, der kræver højt specialiseret viden inden for netværkenes sundhedsfaglige område. I Danmark er det afdelinger, som i Sundhedsstyrelsens specialeplan er godkendt til at varetage højt specialiserede funktioner på et givent område, der kan ansøge EU om optagelse i et netværk efter forhåndsgodkendelse fra Sundhedsstyrelsen. Den seneste ansøgningsrunde blev afsluttet med formel optagelse af ansøgerne i netværkene fra d. 1. januar 2022. Danmark har efter den seneste ansøgningsrunde 22 fuldgældige medlemskaber i 22 af 24 netværk. I de to resterende netværk er Danmark repræsenteret som affiliated partner og hermed ikke med mulighed for at sidde med i netværkets bestyrelse, men forsat med mulighed for at kunne indhente rådgivning ift. patientcases.

Behandling af ansøgninger til netværkene sker i regi af Europakommissionen med inddragelse af de nationale medlemsstater i Board of Member States (BOMS). Sundhedsstyrelsen er repræsenteret i dette udvalg.

Et sammendrag af oplysningerne om de enkelte netværk findes i en række faktablade, som er tilgængelige på følgende side:

- https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_da#de-24-europ%C3%A6iske-netv%C3%A6rk-af-referencecentre

Orphanet

En international portal med en række informationer om sjældne diagnoser – herunder diagnosebeskrivelser, patientorganisationer og behandlingscentre.

- Læs mere på www.Orpha.net

Genereviews

En online database, der indeholder standardiserede peer-reviewede artikler, der beskriver specifikke arvelige sygdomme. Det primære fokus er på enkelt-gen lidelser, der giver aktuelle lidelsesspecifikke oplysninger om diagnose, håndtering og genetisk rådgivning. Databasen er offentliggjort på National Center for Biotechnology Information Bookshelf-webstedet. Artikler opdateres løbende efter behov og revideres, når der sker væsentlige ændringer i klinisk relevant information.

Socialstyrelsen, Sverige

Den svenske socialstyrelses database med diagnose beskrivelser af en række sjældne diagnoser.

- Læs mere på www.Socialstyrelsen.se

FRAMBU, Norge

Det norske kompetencecenter samler og udvikler viden om sjældne sygdomme og handicap.

- Læs mere på www.Frambu.no

NORD National Organization for Rare Disorders

NORD er en international paraplyorganisation for mere end 300 patientforeninger for sjældne sygdomme.

- Læs mere på www.Rarediseases.org

Referenceliste

- ⁱ Sundhedsstyrelsen (07.07. 2014). National strategi for sjældne sygdomme. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2014/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?sc_lang=da&hash=3D0g38E00AAgCE79A8g2gEE83686E744](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2014/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?sc_lang=da&hash=3D0g38E00AAgCE79A8g2gEE83686E744)
- ⁱⁱ Sundhedsstyrelsen (26.10. 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2)
- ⁱⁱⁱ Sundhedsstyrelsen (31.01. 2023). Evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme udarbejdet af Marselisborg Consulting. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/da/udgivelser/2023/Evaluering-af-den-Nationale-Strategi-for-Sjaeldne-Sygdomme](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2023/Evaluering-af-den-Nationale-Strategi-for-Sjaeldne-Sygdomme)
- ^{iv} Sundhedsstyrelsen (12.12. 2012). Forløbsprogrammer for kronisk sygdom - den generiske model. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2012/Forl%C3%B8bsprogrammer-for-kronisk-sygdom-%E2%80%93-den-generiske-model.ashx](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2012/Forl%C3%B8bsprogrammer-for-kronisk-sygdom-%E2%80%93-den-generiske-model.ashx)
- ^v Sundhedsstyrelsen (d. 13.09. 2023). Sundhedsstyrelsens gældende specialeplan. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/da/viden/sundhedsvaesens/specialeplanlaegning/gaeldende-specialeplan](https://www.sst.dk/da/viden/sundhedsvaesens/specialeplanlaegning/gaeldende-specialeplan)
- ^{vi} Sundhedsstyrelsen (18.07. 2022). Specialvejledning for pædiatri. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/da/Viden/Specialeplanlaegning/Gaeldende-specialeplan/Specialeplan-for-paediatri](https://www.sst.dk/da/Viden/Specialeplanlaegning/Gaeldende-specialeplan/Specialeplan-for-paediatri)
- ^{vii} Sundhedsstyrelsen (18.07. 2022). Specialvejledning for pædiatri. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/da/Viden/Specialeplanlaegning/Gaeldende-specialeplan/Specialeplan-for-paediatri](https://www.sst.dk/da/Viden/Specialeplanlaegning/Gaeldende-specialeplan/Specialeplan-for-paediatri)
- ^{viii} Sundhedsstyrelsen. (07.07. 2014). National strategi for sjældne sygdomme. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2014/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?sc_lang=da&hash=3D0g38E00AAgCE79A8g2gEE83686E744](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2014/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?sc_lang=da&hash=3D0g38E00AAgCE79A8g2gEE83686E744)
- ^{ix} Definition i Sundhedsvæsenets kvalitetsbegreber og -definitioner, DSKS, 2003
- ^x Indenrigs- og Sundhedsministeriet (15.11. 2016) Uddybende forståelse til aftale om national model for patientansvarlige læger side 2. Hentet fra [www.SUM.dk: uddybende-forstaaelse-til-aftale-om-nationale-model-for-patientansvarlig-laeger.pdf](http://www.sum.dk: uddybende-forstaaelse-til-aftale-om-nationale-model-for-patientansvarlig-laeger.pdf) (regioner.dk)
- ^{xi} Sundheds- og Ældreministeriet og Børne- og Socialministeriet. VEJ nr 9538 af 02/07/2018. Vejledning om genoptræning og vedligeholdelsestræning i kommuner og regioner: <https://www.retsinformation.dk/eli/retsinfo/2018/9538>
- ^{xii} Indenrigs- og Sundhedsministeriet. VEJ nr 102 af 11/12/2006. Vejledning om hjemmesygepleje. <https://www.retsinformation.dk/eli/mt/2006/102>
- ^{xiii} Sundhedsstyrelsen (03.05. 2021). Vejledning om adgang til vederlagsfri fysioterapi. Hentet fra [www.SST.dk: https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2019/Vederlagsfri-fysioterapi/Vejledning-Vederlagsfri-fysioterapi.ashx](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2019/Vederlagsfri-fysioterapi/Vejledning-Vederlagsfri-fysioterapi.ashx)
- ^{xiv} Sundheds- og Ældreministeriet og Børne- og Socialministeriet. VEJ nr 9538 af 02/07/2018. Vejledning om genoptræning og vedligeholdelsestræning i kommuner og regioner. <https://www.retsinformation.dk/eli/retsinfo/2018/9538>
- ^{xv} Indenrigs- og Sundhedsministeriet (13.07. 2011). Vedledning om kommunal rehabilitering. Hentet fra [www.Retsinformation.dk. https://www.retsinformation.dk/eli/retsinfo/2011/9439](http://www.retsinformation.dk: https://www.retsinformation.dk/eli/retsinfo/2011/9439)

-
- ^{xvi} Socialstyrelsen. (04.2019). Forløbsbeskrivelse - sjældne handicap. Hentet fra [www.Socialstyrelsen.dk](https://socialstyrelsen.dk/udgivelser/forlobsbeskrivelse-sjaeldne-handicap): <https://socialstyrelsen.dk/udgivelser/forlobsbeskrivelse-sjaeldne-handicap>
- ^{xvii} Sundhedsstyrelsen (26.10.2018). Statusevalueringen anbefaling 5. side 10. National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la-da&hash-FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2): <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la-da&hash-FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>
- ^{xviii} Social- og Indenrigsministeriet. (30.08.2018). Bekendtgørelse af lov om social service. Hentet fra [www.Retsinformation.dk](https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2018/1114): <https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2018/1114>
- ^{xix} Social- og Indenrigsministeriet. (30.08.2018). Bekendtgørelse af lov om social service. Hentet fra [www.Retsinformation.dk](https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2018/1114): <https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2018/1114>
- ^{xx} Sundhedsstyrelsen retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik (24.11.2020). Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2020/retningslinjer-for-fosterdiagnostik): <https://www.sst.dk/da/udgivelser/2020/retningslinjer-for-fosterdiagnostik>
- ^{xxi} Sundhedsstyrelsen. (14.12.2016). Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik. Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Fosterdiagnostik/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik.ashx?la-da&hash-406318312FADFC9ED6973ABFDEE02F72DC8DC0E): <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Fosterdiagnostik/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik.ashx?la-da&hash-406318312FADFC9ED6973ABFDEE02F72DC8DC0E>
- ^{xxii} Sundhedsstyrelsen. Anbefalinger for svangreomsorgen 2022. Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2022/Anbefalinger-for-svangreomsorgen): [Anbefalinger for svangreomsorgen \(sst.dk\)](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2022/Anbefalinger-for-svangreomsorgen)
- ^{xxiii} Sundhedsstyrelsen. Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik 2017. Side 13 kapitel 4. Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2017/Microsoft-Word-FosterdiagnostikRetningslinjer-2017-med-Ãndringer-2020): [Microsoft Word - FosterdiagnostikRetningslinjer 2017 med Ãndringer 2020 \(sst.dk\)](https://www.sst.dk/da/udgivelser/2017/Microsoft-Word-FosterdiagnostikRetningslinjer-2017-med-Ãndringer-2020)
- ^{xxiv} Sundhedsloven, LBK nr. 1011 af 17/06/2023, kapitel 27. Hentet fra [www.Retsinformation.dk](https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2019/903): <https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2019/903>
- ^{xxv} Sundhedsstyrelsen. Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik 2017. Kapitel 4 side 13 <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Fosterdiagnostik/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik.ashx>
- ^{xxvi} Overenskomst om almen praksis 2022 (31.01.2022). Aftale mellem regionernes Lønnings- og Takstnævns og Praktiserende Lægers Organisation om overenskomst om almen praksis 2022. Hentet fra lægeforeningens hjemmeside [www.laeger.dk](https://www.laeger.dk/plo-overenskomst_2022_web-1.pdf): [plo_overenskomst_2022_web-1.pdf \(laeger.dk\)](https://www.laeger.dk/plo-overenskomst_2022_web-1.pdf)
- ^{xxvii} Statusevalueringen anbefaling 3. Sundhedsstyrelsen side 10. (26.10.2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra [www.SST.dk](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la-da&hash-FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2): <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la-da&hash-FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>
- ^{xxviii} Social- og Boligministeriet. Barnets lov. Hentet fra [www.Retsinformation.dk](https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2023/721): <https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2023/721>
- ^{xxix} Styrelsen for Patientsikkerhed: [Informeret samtykke for børn og unge | Styrelsen for Patientsikkerhed \(stps.dk\)](https://www.stps.dk/informeret-samtykke-for-born-og-unge). Hentet fra: [Informeret samtykke for børn og unge | Styrelsen for Patientsikkerhed \(stps.dk\)](https://www.stps.dk/informeret-samtykke-for-born-og-unge)
- ^{xxx} Bekendtgørelse af lov om kommunal indsats for unge under 25 år, LBK nr. 1659 af 11/08/2021. Hentet fra [www.Retsinformation.dk](https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2020/1301): <https://www.retsinformation.dk/eli/lta/2020/1301>
- ^{xxxi} Forløbskoordinering for kronisk syge og kræftpatienter: <https://ugeskriftet.dk/videnskab/forlobskoordinering-kronisk-syge-og-kræftpatienter>
- ^{xxxii} Sundhedsstyrelsen. (01.07.2020). Anbefalinger for transition fra børne- og ungeområdet til voksenområdet i sygehusregi. Hentet fra [www.SST.DK](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Transition-sygehusregi/Anbefalinger-for-transition-sygehusregi): <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Transition-sygehusregi/Anbefalinger-for-transition-sygehusregi>

transition-fra-boerne--og-ungeomraadet-til-voksenomraadet-i-sygehus-regi.ashx?la=da&hash=06AC85998FAB7703246261F122DF9FA1AoD7525F

^{xxxiii} Sundhedsstyrelsen. (01. 07 2020). Anbefalinger for transition fra børne- og ungeområdet til voksenområdet i sygehus-regi. Hentet fra www.SST.DK: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Transition-sygehusregi/Anbefalinger-for-transition-fra-boerne--og-ungeomraadet-til-voksenomraadet-i-sygehus-regi.ashx?la=da&hash=06AC85998FAB7703246261F122DF9FA1AoD7525F>

^{xxxiv} Statusevalueringen anbefaling 6A. Sundhedsstyrelsen side 10. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xxxv} Socialstyrelsen (04 2019). Forløbsbeskrivelse - sjældne handicap. Hentet fra www.Socialstyrelsen.dk: <https://socialstyrelsen.dk/udgivelser/forlobsbeskrivelse-sjaeldne-handicap>

^{xxxvi} Sundhedsstyrelsen (21. 06. 2016). Anbefalinger for forebyggelsestilbud til borgere med kronisk sygdom. Hentet fra www.SST.dk: [Anbefalinger-forebyggelsestilbud-borgere-kronisk-sygdom.ashx](https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2016/Anbefalinger-forebyggelsestilbud-borgere-kronisk-sygdom.ashx) (sst.dk)

^{xxxvii} Statusevalueringen anbefaling 6. Sundhedsstyrelsen side 10. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xxxviii} Statusevalueringen anbefaling 6. Sundhedsstyrelsen side 10. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xxxix} Statusevalueringen anbefaling 8 a, b og c. Sundhedsstyrelsen side 11. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xl} Statusevalueringen anbefaling 7. Sundhedsstyrelsen side 11. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xli} DIGITALISERING, DER LØFTER SAMFUNDET DEN FÆLLESOFFENTLIGE DIGITALISERINGSSTRATEGI 2022-2025. Initiativer side 13 (juni 2022). Hentet fra www.digst.dk: [DEN FÆLLESOFFENTLIGE DIGITALISERINGSSTRATEGI 2022-2025](https://www.digst.dk/DEN_FÆLLESOFFENTLIGE_DIGITALISERINGSSTRATEGI_2022-2025) (digst.dk)

^{xlii} Statusevalueringen anbefaling 8. Sundhedsstyrelsen side 11. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xliii} Statusevalueringen anbefaling 6.4. Sundhedsstyrelsen side 47. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

^{xliv} Statusevalueringen anbefaling 13. Sundhedsstyrelsen side 13. (26. 10 2018). National strategi for sjældne sygdomme – Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2>

/media/Udgivelser/2018/National-strategi-for-sj%C3%A6ldne-sygdomme.ashx?la=da&hash=FD138BE6DD8077FD02BED9ED2DF72C47186D19B2

^{xlv} Socialstyrelsen. (04 2019). Forløbsbeskrivelse - sjældne handicap. Hentet fra www.Socialstyrelsen.dk: <https://socialstyrelsen.dk/udgivelser/forlobsbeskrivelse-sjaeldne-handicap>

^{xlvi} Socialstyrelsen. (04 2019). Forløbsbeskrivelse - sjældne handicap. Hentet fra www.Socialstyrelsen.dk: <https://socialstyrelsen.dk/udgivelser/forlobsbeskrivelse-sjaeldne-handicap>

^{xlvii} Sundhedsstyrelsen (24-10-2018) Eftersyn af indsatsen til mennesker med epilepsi. Hentet fra www.SST.dk: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2018/Eftersyn-af-indsatsen-til-mennesker-med-epilepsi.ashx?la=da&hash=D8FF053D97B504BB5FA919D868C28B0F1A4CE414>