Dansk Selskab for Almen Medicin

København, den 2. januar 2024

Til Sundhedsstyrelsen

Høringssvar til Generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme

Tak for muligheden for at afgive høringssvar på "Generisk model for forløbsprogrammer for mennesker med sjældne sygdomme".

Vi har med interesse læst vejledningen. Det er tydeligt, at almen praksis er tænkt ind som den primære kontakt til sundhedsvæsnet også for denne patientgruppe.

Generelle kommentarer

Ofte har disse patienter været fulgt som børn, men afsluttes på et tidspunkt til videre støtte i primærsektoren. Det er i denne forbindelse vigtigt med en grundig epikrise til egen læge, hvor der medfølger en forklaring på, hvad man netop skal være opmærksom på ved denne lidelse. Ofte er sygdommene så sjældne, at de ikke fremgår af almindelige almen medicinske opslagsværker.

Det er også vigtigt, at almen praksis har mulighed for sparring med relevante specialer om patienter med sjældne sygdomme. Det står mange steder i vejledningen, at det skal være muligt, men logistikken skal også på plads. Det er i den sammenhæng vigtigt at sikre, at der er kontaktinformationer tilgængelige for almen praksis til direkte lægelig sparring med specialafdelingerne.

Der står mange gange i vejledningen, at *"Almen praksis og andre speciallæger bør uanset patientens alder tilbyde henvisning til udredning ved mistanke om en sjælden sygdom."* Det er selvfølgelig let, hvis man får mistanke til en specifik genetisk sygdom, men ofte vil symptombilledet være uspecifikt, og sjældne genetiske sygdomme er ikke det første, man tænker på i almen praksis. For børnene er det let at henvise til pædiater, når man er bekymret for barnets udvikling, men man ikke har mistanke til en genetisk sygdom. Hvis det drejer sig om en voksen patient, mangler vi muligheder for at henvise til mere bred udredning.

Ikke-standardiserede forkortelser (f.eks. MDT) bør skrives fuldt ud første gang.

Specifikke kommentarer

Det fremgår i afsnittet om diagnostik: *"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. Her bør almen praksis tilbyde henvisning til klinisk genetisk afdeling, hvor den ansvarlige læge inddrager gynækologi og obstetrik samt evt. inddragelse af pædiatri eller ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme."* samt *"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"*.

I Anbefalinger for Svangreomsorgen fremgår det, at man til første svangreundersøgelse foretager *"Vurdering af risici pga. arvelige sygdomme eller konsangvinitet med henblik på eventuel henvisning til genetisk rådgivning."* Man kunne med held sikre, at ordlyden er det samme i de to vejledninger, da det som regel vil være Anbefalinger for Svangreomsorgen, vi i almen praksis forholder os til.

Angående at almen praksis bør tilbyde en samtale forud for graviditet: Ikke alle patienter fortæller os, hvornår de planlægger at blive gravide, og nogle af disse patienter vil være helt "almindelige" for os, og deres sjældne sygdom vil ikke være i fokus. Derfor vil denne rådgivning ligge bedre på specialafdelingen, inden patienten afsluttes. Det vil også være fint at anføre det som et opmærksomhedspunkt i epikrisen, men der er en vis sandsynlighed for, at det ikke vil være i fokus mange år senere, medmindre sygdommen medfører en form for funktionsnedsættelse.

Side 40 øverst
Relevante aktører, her er almen praksis glemt, netop hvor den unge overgår fra overskuelig pædiatrisk overblik til evt. flere voksenspecialer.

Side 44 afsnit 2
Almen praksis kan henvise til vedligeholdende træning med henblik på at vedligeholde færdigheder og funktionsevne. For at patienten opnår den sundhedsfagligt relevante træning vil en kontakt mellem behandlingsansvarlig læge og ansvarlige aktør i kommunen være nødvendig mhp. videregivelse af information om udgangspunkt, træningsmål, intensivitet og hyppighed. Dette kan evt. være via en fælles konference, hvor evt. samarbejde også aftales.

Almen praksis henviser almindeligvis til vedligeholdende træning ved en praktiserende fysioterapeut, evt. som hjemmetræning.

Angående afsnittet om børn og unge

Der mangler en gennemgang af børneundersøgelsernes betydning for opsporing af sjældne sygdomme. Alle børn kommer igennem en del undersøgelser i deres første leveår både ved fødslen (jordemoder), i almen praksis og hos sundhedsplejersken. De lægefaglige undersøgelser i almen praksis har blandt andet til formål opspore uopdagede

Dansk Selskab for Almen Medicin

medfødte sygdomme og bør nævnes her, da det er de eneste lægelige undersøgelser i de forebyggende sundhedstilbud til børn i alderen 0-5 år.

Side 33, 5.1.3 afsnit 2
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 henviser videre (se ovenfor). Der bør stå: "give besked til almen praksis og bede forældrene bestille tid". Normalt henviser vi ikke patienter, vi ikke har set selv.

Angående psykolog

"De sundhedsfaglige aktører bør i mødet med mennesker med sjældne sygdomme være opmærksomme på muligheden for at henvise til psykologbistand via almen praksis. Der kan i visse patientforeninger være mulighed for støtte (se bilag 5)."

Det er vigtigt at være opmærksom på de kriterier, som en patient skal opfylde for at få tilskud til psykolog. Det vil ikke være alle patienter med sjældne sygdomme, der opfylder disse. Hvis man ikke opfylder kriterierne, er der ikke tilskud og dermed ikke behov for henvisning.

Angående udpegede

Den udpegede fra DSAM var Bolette Friderichsen, men pladsen blev overtaget af Tove Kristiansen. Når de andre udpegede har fået betegnelsen "overlæge", bør den praktiserende læge betegnes som "praktiserende læge" frem for "læge".

Med venlig hilsen

Bolette Friderichsen
Formand for DSAM