

Odense Universitetshospital 27-10-2023

Kære RKKP,

Der har i de sidste mange år været betydeligt fokus på børn, unge og voksne med sjældne og ofte også meget komplekse sygdomme og hvor det tager tid at opnå et godt erfaringsgrundlag for diagnostik og behandling.

Endvidere er man i en tid nu, hvor der sker en rivende udvikling i nye muligheder for diagnostik og behandling.

For eksempel har indførelsen af trio-genom sekventering givet et stort ryk fremad i den tidlige diagnostik af sjældne sygdomme. Endvidere er det nu blevet muligt at behandle for spinal muskel atrofi allerede tidligt i livet.

Både i regi af Sundhedsstyrelsen samt på europæisk- og verdensplan er der fokus på patienter med sjældne lidelser. Hertil kommer, at ekspertviden er stigende for at kunne behandle patienter med længere levealder og potentielt mere komplekse lidelser. Her tænkes specielt på patienter med syndromer såvel som metaboliske og genetiske sygdomme.

Det er endvidere et berettiget og stigende krav fra patienters og pårørendes side at diagnostik og behandling er så optimal som muligt. Patienter deltager i stigende grad i nationale og internationale netværk og sammenslutninger og de mærker sig de tiltag og muligheder for behandling, der udvikles på verdensplan.

Med en så stor grad af diversitet er det bydende nødvendigt, at generere, udvikle og ikke mindst udbygge og vedligeholde metode til at samle de mange data på en systematisk måde samt at kunne kvalitetsudvikle og indhente data for til enhver tid at kunne hente data til kvalitetssikring af behandling af den enkelte patient såvel som grupper af patienter.

Det skal derfor stærkt anbefales fra OUH's side, at RAREBASE videreføres og udvikles på det kvantitative såvel som det kvalitative område.

Med venlig hilsen



Anders Schou, overlæge, PhD (endokrinologi og knoglemetaboliske sygdomme)



Niels Illum, specialeansvarlig overlæge, PhD (neurologiske sygdomme)

H. C. Anddersen Børne- og UngeHospital

Odense Universitetshospital