



Europa-Kommisionen  
Generaldirektoratet for Sundhed og Forbrugerbeskyttelse  
Rare Diseases consultation  
HTC 01/198  
11, Rue Eugene Ruppert  
L-2557 Luxembourg  
e-mail: [sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu](mailto:sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu)

København d. 14. Feb. 2008

Dear Sir

**Høringsvar vedr. "Sjældne sygdomme - Europas udfordringer"**  
*[Reply regarding "Rare diseases – Europe's challenges"]*

Center for Små Handicapgrupper (CSH) – Danmarks nationale videnscenter for sjældne diagnoser, under Velfærdsministeriet – støtter Europa-kommisionens arbejde med at fremme en øget såvel national som europæisk bevidsthed indenfor sjældne-handicap-området samt udvikling af strategier for at forebygge tidlig dødelighed og øge ligebehandling og livskvalitet for mennesker med sjældne diagnoser og deres familier.

CSH støtter ligeledes dokumentets udgangspunkt om at "Særtrækkene ved sjældne sygdomme - et begrænset antal patienter og mangel på relevant viden og ekspertise – gør dem til et enestående samarbejdsområde med meget stor nytteværdi for Europa...".

Endelig støtter CSH alle dokumentets målsætninger og aktioner og vil hertil tilføje følgende kommentarer:

- CSH støtter en indsats for bedring af kodificering og klassifikation af sjældne sygdomme. Der skal i den sammenhæng tages højde for at mange sjældne sygdomme er multiorganelle og kan komme meget forskelligt til udtryk selv inden for samme familie. Dette betyder ofte at en sjælden sygdom må tilses af mange specialområder og dermed vanskeligt klassificeres i henhold til ét specialområde alene.  
*[CSH supports efforts made to improve the codification and classification of rare diseases. In this context it is important to consider the fact that many rare diseases affect multiple organs and the manifestations can differ greatly even within the same family. This means that a rare disease has to be attended to by many special fields or departments. It is therefore difficult to classify a rare disease according to one special field or department only.]*
- Formidling af relevant information bør tænkes bredere end blot til sundhedssektoren. For en del personer med sjældne sygdomme vil de primære/første symptomer ikke nødvendigvis opdages i sundhedssystemet. Øget information og opmærksomhed om sjældne diagnoser i social-, skole- og uddannelsessystemet, vil kunne medvirke til en øget/tidligere diagnostisering af folk med



sjældne diagnoser.

*[Communication and presentation of relevant information has to be targeted broader than just at the health sector. In some cases of rare diseases the first or primary symptoms are not detected by the health sector. More information and focus on rare diseases in the social and educational systems, could contribute to an increased and/or earlier diagnosing of people with rare diseases.]*

- EU bør understøtte en helhedsorienteret og tværsektoriel indsats for personer med sjældne diagnoser og deres familier – her tænkes især på projekter der understøtter samarbejde og koordinering mellem social- og sundhedssektoren. EU bør ligeledes understøtte koordinering indenfor sektorer, her tænkes fx på koordinering mellem forskellige specialområder indenfor sundhedssektoren. Dette er en vigtig parameter i oplevelsen af øget livskvalitet for personer med sjældne sygdomme og deres familier. Sammenlignet med mennesker med ikke-sjældne diagnoser, bruger mennesker med sjældne diagnoser og deres familier rigtig mange ressourcer på information af og koordination mellem de involverede fagpersoner. Ressourcer der kunne være brugt bedre indenfor familien.

*[EU should support a comprehensively oriented effort across the sectors in favour of people with rare diseases and their family. This implies especially projects that support the co-operation and coordination between social sector and health sector. Likewise, EU should support coordination within sectors, which implies for instance coordination between different specialised fields within the health sector. This is an important factor in making people with rare disease and theirs families experience an increased quality of life. In comparison with people having a non-rare diagnosis those with a rare diagnosis spend a lot of time and resources informing professionals and organising the co-operation between the last-mentioned. Resources that could have been better spent within the family.]*

- CSH støtter EU's målsætning om at yde støtte til koordinerende netværk og forskning indenfor nye områder som fx social forskning i sjældne sygdomme. Det skal i den sammenhæng understreges at de traditionelt høje naturvidenskabelige krav om evidens ikke kan overføres direkte til social forskning og derfor bør justeres tilsvarende. Der bør tages højde for at den uensartede sociale lovgivning i EU's medlemsstater gør sammeligningsgrundlag og dermed også opnåelse af kritisk masse meget vanskelig.

*[CSH supports EU's effort to support coordinating network and science within new fields - for instance social science in rare diseases. However, it should be taken into consideration that the otherwise traditional high demands on evidence can not be applied in the same way as known from the field of medical- and nature science. Very different social legacy within the member states, will lead to further difficulties in reaching a critical mass for standard of reference. The demands upon evidence should therefore be adjusted accordingly.]*

- Sjældne området taget i betragtning, er selv nationale, offentlige instanser ofte karakteriseret ved at have forholdsvis få ressourcer. EU's påpegnig af at medlemsstaterne bidrager til at anerkende deres ekspertcentre og yde dem størst mulig økonomisk støtte hilses derfor velkomment.

*[On the rare disease field even national, public agencies are often characterized by having relatively few resources. Eu's pointing out that member states recon their centres of expertise/reference centres and support them with the greatest possible funds, is therefore welcomed.]*



- EU's arbejde med at understøtte europæiske projekter indenfor sjældne området bør permanentiggøres fx via et europæisk agentur/udvalg indenfor sjældne området. Set i lyset af det foregående punkt, er de ofte store og vanskeligt gennemskuelige krav til administration og dokumentation af EU projekter desværre ofte en barriere for at søge EU midler, idet de sjældent har ressourcer eller den fornødne viden til at administrere et EU projekt. En øget gennemskuelighed samt lettelse af krav og administration i forbindelse med EU projekter (på linie med tanken bag orphan drug politikken) vil være med til at fremme europæisk forskning og samarbejdsprojekter i øvrigt, når det gælder sjældne diagnoser.

*[Eu's effort to support European projects within the rare disease field should be made permanent. For instance through a European agency/board within this field. In light of the previous point the often extensive and not very transparent requirements on administration and documentation of EU projects are, unfortunately often a barrier to applying for EU funds as those affected rarely have the resources or adequate knowledge to administer a EU-project. A higher degree of transparency and a modification of requirements and administration in connection with EU projects (in accordance with the idea behind the orphan drug policies) would contribute to promote European research on rare diseases and co-operation projects on this field in general.]*

CSH vil med stor interesse følge EU i det videre arbejde med at fremme de nævnte målsætninger indenfor sjældne diagnose området.

Med venlig hilsen

Annette Sängér,  
kommunikationsmedarbejder

/ Vibeke Lubanski, Konstitueret centerleder  
Center for Små Handicapgrupper

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.