



15. september 2020

Vedr.: Høring over metode- og procesvejledning

Sjældne Diagnoser takker for muligheden for at afgive høringssvar over udkast til ny metodevejledning og procesvejledning for vurdering af nye lægemidler i Medicinrådet. Sjældne Diagnoser er medlem af Danske Patienter og slutter op om høringssvaret herfra. Vi vil gerne supplere med/understrege følgende:

1. Det er positivt, at det i udkast til både procesvejledning og metodevejledning anerkendes, at det ikke i forhold til alle nye lægemidler giver mening at anvende sædvanlige metoder såsom QALY/cost-utility-analyse. Når der er tale om lægemidler til små patientgrupper, herunder sjældne sygdomme, er der en række forhold, som kan være anderledes. F.eks. vil der i mange tilfælde ikke være relevante komparatorer, da der til de fleste sjældne sygdomme ingen behandling findes, hvorfor der heller ikke vil være en eksisterende, dansk standardbehandling at måle op imod. Prognosen for patienterne kan være ukendt, ligesom en række af de forhold, der skal indgå i præsentation af effektstudier ikke findes beskrevet. Det er også positivt, at det påpeges, at der i disse tilfælde i højere grad kan lægges vægt på kliniske studier og Real World Data mv. Men samlet set er de muligheder, vilkår og procedurer, der skal være gældende, når de sædvanlige metoder ikke rækker, ikke beskrevet tilstrækkeligt. Som vi også ved tidligere høringer har påpeget, så mener vi der er brug for en mere tydelig ramme for vurdering af lægemidler til så patientgrupper, herunder sjældne sygdomme. Rammen må være at finde enten direkte i vejledningerne eller være en særskilt vejledning eller anden form for dokument, der kan understøtte kompetent og transparent vurdering af lægemidler til bl.a. sjældne sygdomme. Og som kan ligge til grund for, at både sekretariat, fagudvalg og Medicinråd i praksis agerer indenfor rammen.
2. Det fremgår ikke klart af vejledningerne, hvornår der er tale om små patientgrupper, herunder sjældne sygdomme. Sjældne Diagnoser vil gerne henlede opmærksomheden på, at der i forbindelse med Sundhedsstyrelsens nationale strategi for sjældne sygdomme (2014) og opfølgingsrapport herpå (2018) er beskrevet den danske forståelse af begrebet sjældne sygdom: " Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" omfatter en række ofte medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige sygdomme eller tilstande, hvor diagnostik, behandling og rehabilitering kræver en særlig viden, ekspertise og sagkundskab. Symptomerne kan være til stede ved fødslen og vil som oftest debutere i løbet af barnealderen, men kan også debutere i voksenalderen. 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. Sygdommene kan i udgangspunktet ikke helbredes, men med relevant indsats kan følger af sygdommen eventuelt forebygges, begrænses eller behandles”, jf. Sundhedsstyrelsens [‘National strategi for sjældne sygdomme – statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats,’](#) (2018), afs. 2.5. Yderligere uddybning af den danske forståelse findes i Sundhedsstyrelsens [‘National strategi for sjældne sygdomme’](#) (2014), kapitel 3.

3. Herud over har vi to korte bemærkninger til specifikke emner:
 - a. Valg af komparator (bl.a. afs. 2.4 i udkast til metodevejledning). Som nævnt indledningsvis findes der i udgangspunktet ofte ikke målrettet behandling for en given sjælden sygdom, men i nogle tilfælde anvendes off label produkter eller lignende, ofte på et sparsomt eller i ikke-dokumenteret videns grundlag. Det bør tydeliggøres, at off label produkter ikke kan anvendes som komparator, da grundlaget for at anvende produktet off label typisk ikke er sammenligneligt med et målrettet produkt
 - b. Brug af eksperter / fagpersoners habilitet. Indledningsvis i metodevejledningen påpeges, at der ikke må være et personmæssigt sammenfald mellem fagpersoner anvendt af ansøgende virksomhed og fagpersoner i fagudvalg. På sjældne-området vil der ofte kun være én eller to danske fagpersoner, der kan betegnes som eksperter. Den nuværende praksis i fagudvalgene på området, bør ikke skærpes, da det kan forhindre, at det er eksperter med et indgående kendskab til patienterne, der indgår i arbejdet.

Afslutningsvis vil vi gerne give udtryk for, at vi anser det for helt nødvendigt at have patienten i centrum, når der skal træffes afgørelser omkring adgang til ny medicin. Ikke mindst når alvorlighedsgraden er høj og når der ikke i forvejen findes anden målrettet behandling, må en rimelig tvivl komme patienten til gode.

Med venlig hilsen



Birthe Byskov Holm, formand