

2019/2020

Årsberetning

XLH, ARVELIG RAKITIS

Formandens beretning
Tenna Toft Sylvest

Årsberetning 2019/2020

5. februar 2018 blev startskuddet for patientforeningen for XLH, arvelig rakitis. Det første år var på mange måder fyldt med praktiske gøremål såsom at etablere en hjemmeside med informationer om XLH, GDPR og mulighed for indmeldelse samt at oprette bankkonto, finde og række ud til patienter med XLH og deres pårørende.

I dette år har vi haft fokus på at etablere os som en patientforening, der kan agere både nationalt og internationalt og kan bidrage med at give XLH en stemme. Ved aktiv deltagelse og samarbejde både nationalt og internationalt har vi fået et stærkt netværk – både med de faglige eksperter og ikke mindst med andre patientrepræsentanter, som både har meget viden om XLH eller ved meget om foreningsarbejdet. Dette samarbejde er med til at gøre os bedre i stand til at repræsentere XLH patienter og gøre foreningens stemme gældende.

I bestyrelsen mødes vi ca. hver 6. uge og heraf er et par møder fysiske. I år har vi haft fokus på at kommunikere mere om vores arbejde både ift. nyhedsbreve, nyheder på hjemmesiden og opslag på Facebook. Desuden er arbejdet med de personlige patienthistorier om livet med XLH igangsat – noget som vi gerne vil arbejde videre med. Vi har deltaget i en række nationale og internationale arrangementer, men grundet Covid-19 situationen blev vores forår noget anderledes og med færre arrangementer end planlagt. Som vi beskrev i et nyhedsbrev, medfører Covid-19 heldigvis ikke nogen øget risiko for patienter med XLH. Selvom situationen naturligvis har givet flere afledte effekter såsom manglende adgang til fysioterapi eller udsættelse af operationer.

Hertil valgte bestyrelsesmedlem Martin Rygaard Knudsen at træde ud af bestyrelsen og blive suppleant, mens tidligere suppleant Bettina Samson heldigvis trådte til og nu er medlem af bestyrelsen.

Patientforeningen har pt. 42 medlemmer, hvoraf 7 har et familiemedlemskab. Indkluderes familiemedlemmer er der i alt tilknyttet 53 personer til foreningen.

Årsberetning 2019/2020

NY BEHANDLINGSMULIGHED TIL BØRN

I slutningen af 2019 blev burosumab godkendt af Medicinrådet som en mulig standardbehandling til børn og unge med skeletvækst med en RSS-score på minimum 2. Medicinrådet vil foretage en ny vurdering af deres anbefaling efter 3 år.[1]

23. juli foretog Det Europæiske Lægemiddelagentur (EMA) en udvidelse af deres godkendelse, så burosumab nu også er godkendt til børn fra 1-årsalderen og til voksne. Ligesom ved EMA's godkendelse til børn skal denne "indikationsudvidelse" hos EMA også behandles af Medicinrådet, som ligeledes skal vurdere om burosumab kan tages i anvendelse hos voksne i Danmark. Processen i Medicinrådet igangsættes først, når medicinalvirksomheden har ansøgt i Danmark.

DEN INTERNATIONALE XLH ALLIANCE

Den internationale XLH Alliance blev formet tilbage i efteråret 2017, hvor Signe og jeg deltog i det første møde i Frankfurt sammen med fem andre XLH-patientforeninger. Siden dengang har der været omkring to årlige møder, som primært har arbejdet videre med et fokus om at skabe en stor og bred international alliance bestående af patientforeninger verden over. Møderne har i høj grad omhandlet udviklingen af den internationale organisation, samt at give de medvirkende yderligere kompetencer fx i digitalt samarbejde, fundraising og andre redskaber til at opbygge den tværgående internationale organisation. Formålet med alliancen er at skabe et fællesskab for patientforeningerne, som kan bistå og hjælpe hinanden, dele erfaringer og ikke mindst dele viden om XLH.

I dag er der 21 medlemslande[2], hvor nogle er så nye, at de ikke endnu figurerer på hjemmesiden.

[1] <https://medicinraadet.dk/anbefalinger-og-vejledninger/laegemidler-og-indikationsudvidelser/a-d/burosumab-crysvita-x-bundet-hypofosfataemi>

[2] Argentina, Australien, Brasilien, Bulgarien, Canada, Chile, Danmark, Finland, Frankrig, Israel, Italien, Marokko, Portugal, Rumænien, Rusland, Spanien, Storbritannien, Sverige, Tyskland, USA, Østrig

Årsberetning 2019/2020

Patientforeningen har gennem årenes løb været et aktivt medlem af den Internationale XLH Alliance. I efteråret 2019 blev det første valg afholdt omkring lederskabet af alliancen. Her blev jeg valgt til næstformand (co-chair) samt hovedansvarlig for den arbejdsgruppe, som arbejder med at lave events såsom fx medlemsmøder. Denne sidste del har dog vist sig noget udfordrende pga. Covid-19 og de rejsebegrænsninger, som har fulgt i kølvandet.

Heldigvis har der været meget at lave i rollen som co-chair. Jeg mødes med lederskabet af Alliancen ugentligt, hvor vi koordinerer de forskellige aktiviteter som indbefatter kommunikation, kampagner, strategi, fundraising, og tilknytning af en videnskabelig komite, der kan operere internationalt.

Et af formålene med Alliancen er også at bidrage med viden til patienter i de lande, hvor der ikke findes patientforeninger og faglige eksperter. Det seneste halve år har der været fuldt fokus på at række ud og invitere flere XLH-patientforeninger med i samarbejdet og for ganske nyligt er Canada, Brasilien, Marokko og Rusland nu også blevet medlemmer.

Endeligt er der fokus på i fællesskab at skabe den første fælles internationale XLH-dag, som ligger den 23. oktober. Fokus i dette års kampagne bliver voksne med XLH.



Årsberetning 2019/2020

SJÆLDNE DIAGNOSER

Nationalt indgår vi også i et fællesskab sammen med andre patientforeninger indenfor de sjældne sygdomme. 1. november 2019 deltog Hanne Rafn og jeg i vores første repræsentantskabsmøde i Sjældne Diagnoser. På repræsentantskabsmøde skulle vi fortælle om vores forening og om XLH. Herefter blev der stemt om vores ansøgning - vi blev heldigvis optaget og er nu officielt medlem af Sjældne Diagnoser.



Sjældne Diagnoser er en rigtig god sparringspartner for os som patientforening og de tilbyder samtidig en række gode muligheder for sjældne borgere, som vi gerne vil bakke op om. Helpline kan bruges af medlemmerne i vores patientforening, hvorigennem man kan ringe og forhøre sig om fx regler for flexjob eller førtidspension, søskendedilemmaer og meget mere. Sjældne Diagnoser har også tilkøbt frivillige bisiddere, som kan tilbyde rådgivning og nogle gange tilstedeværelse i samtaler med kommunen.

Udover tilbud til de sjældne borgere og deres pårørende bliver Sjældne Diagnoser ofte hørt i de politiske processer på sundhedsområdet og sikrer at den sjældne problemstilling bliver husket. Endelig arrangerer de også en række faglige tilbud til foreningernes bestyrelser.

Årsberetning 2019/2020

I regi af Sjældne Diagnoser deltager jeg i et netværk omkring Medicinrådet. Dette har været en rigtig god sparring ift. min tidligere og muligvis kommende deltagelse i Medicinrådets fagudvalg for sjældne knoglemetaboliske sygdomme, som i 2019 vurderede burosumab til børn og på et tidspunkt skal vurdere burosumab til voksne og muligvis revurdere burosumab til børn.

Blandt andet blev jeg i regi af dette netværk inviteret med til en høring i Folketingets Sundheds- og Ældreudvalget omkring Medicinrådet og til en evaluering af dets arbejde.



SJÆLDNE-DAGEN OG DAGEN FØR SJÆLDNE-DAGEN

29. februar deltog vi for første gang sammen med de andre danske sjældne patientforeninger i Sjældne-dagen. Sjældne-dagen er oprindeligt et europæisk initiativ og Sjældne Diagnoser gennemfører hvert år sammen med frivillige en række forskellige arrangementer i den forbindelse. I år blev selve dagen afholdt i Aarhus. Hanne, Martin og Claus repræsenterede XLH og deltog i det fælles optog igennem Aarhus midtby samt i et efterfølgende fælles arrangement i Turbinehallerne, hvor der både blev sunget, uddelt priser og holdt tale fra protektor HKH Kronprinsesse Mary.

Dagen før Sjældne-dagen var jeg i Taastrup og deltog i et heldagsarrangement hos Sjældne Diagnoser.

Dagen havde blandt andet fokus på de europæiske referencenetværk (ERN 'er), som er ekspertnetværk, som involverer højtspecialiserede læger fra hele Europa. Formålet er at gøre det lettere at udveksle viden om de komplekse og sjældne sygdomme, som kræver en højt specialiseret behandling. Fokus på dagen hos Sjældne Diagnoser var, hvordan disse netværk kan implementeres bedre nationalt, så sundhedsudbyderne anvender den specialviden og den ekspertise, som stilles til rådighed via disse netværk. Jeg fik muligheden for at holde et oplæg og drøfte mine erfaringer som patientrepræsentant i netværket ERN BOND, hvor jeg har været patient repræsentant siden starten af 2019.

Dagen før Sjældne-dagen indeholdt også et interview med sundhedsministeren gennemført af nogle af deltagerne fra programserien Sjældne danskere og jeg fik muligheden for at snakke med de to folketingspolitikere (Rasmus Horn Langhoff (S) og Liselotte Blixt (DF), der stillede op til en "live-postkort" seance.



Årsberetning 2019/2020

DET EUROPÆISKE REFERENCENETVÆRK ERN BOND

I starten af 2019 blev jeg patientrepræsentant i den patientrepræsentant gruppe (ePAG), som er tilknyttet ERN BOND, der vedrører sjældne knoglesygdomme. ERN BOND har tilknyttet en hel række eksperter på knoglesygdomme og arbejder også med forskellige projekter såsom at lave et europæiske register over sjældne knoglesygdomme (EuRR-Bone), og en lægefaglig respons på COVID-19. Nogle af de andre sjældne knoglesygdomme, som repræsenteres af netværket, medfører en øget risiko i forbindelse med Covid-19, og netværket har i den forbindelse oprettet en lægefaglig rådgivning til andre læger i deres behandling af borgere med sjældne knoglesygdomme, som får Covid-19.

Den primære funktion som patientrepræsentant er at give et patientperspektiv i de forskellige projekter og samtidigt, at sikre at patienternes stemme bliver hørt og ikke mindst at de patient relevante punkter kommer på dagsordenen. Samtidig er indgangsvinklen til arbejdet, at læger og patientrepræsentanter arbejder sammen.

Arbejdet optager ikke så meget tid pt., da flere møder og aktiviteter er udsat pga. fokus på Covid-19.

EUROPEAN RARE BONE FORUM (ERBF)

I 2019 deltog jeg for første gang i et nyetableret netværk mellem patientforeninger, forskere, læger, videnskabelige samfund og medicinalindustrien. ERBF er organiseret under European Calcified Tissue Society (ECTS), som er en stor og anerkendt organisation for forskere og klinikere. Formålet med netværket er, at afholde et par årlige netværksmøder, hvor fælles problemstillinger kan drøftes af alle disse forskellige interessenter.

Årsberetning 2019/2020

ERBF er et nyt initiativ og indtil videre har vi deltaget i to netværksmøder, som primært har drøftet netværkets opbygning og formål. Herudover er der gennemført ét webinar, som drøftede involvering af patienter i forskning fx hos medicinalindustrien. Jeg deltager sammen med to andre patientrepræsentanter i en styregruppe (steering committee) for en 3-årig periode.



AFSLUTNING

Året har på mange måder indeholdt mange aktiviteter både nationalt og internationalt og jeg ser frem til at arbejde videre på begge niveauer de kommende år. Især ser jeg frem til den internationale XLH Awareness dag den 23. oktober, hvor vi også aktivt bidrager. Ikke mindst ved at planlægge og støtte op om nogle af de virtuelle begivenheder, som finder sted. Jeg vil anbefale, at man også følger os på Facebook og Twitter, hvor vi løbende opdaterer med nyt fra kampagnen.

Strategien for næste år er endnu ikke endeligt fastlagt. Dels har vi i bestyrelsen endnu ikke afholdt vores strategimøde, og dels vil vi inkludere jeres input og idéer i forhold til, hvad foreningen skal fokusere på. Vi har udarbejdet et spørgeskema, som vi gerne vil anvende som inspiration til vores strategi og I er naturligvis også altid velkomne til at sende jeres forslag og feedback til os.

Tenna Toft Sylvest

Formand

XLH, arvelig rakit