



Eftersyn af indsatsen til personer med cystisk fibrose



9. januar 2020

Eftersyn af indsatsen til personer med cystisk fibrose

9. januar 2020

© Sundhedsstyrelsen, 2020.
Publikationen kan frit refereres
med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

ISBN elektronisk 1. udgave: 978-87-7014-149-9

Sprog: Dansk
Version: 1
Versionsdato: 09.01.2020
Format: pdf

Udgivet af Sundhedsstyrelsen,
Januar 2020

Indholdsfortegnelse

1. Sammenfatning	4
2. Introduktion	7
2.1. Baggrund og formål	7
2.2. Cystisk Fibrose	7
2.3. Overordnet organisering	9
2.4. Metode for eftersynet	10
3. Patientforløbet - undersøgelse og behandling	11
3.1. Diagnosticering og forløb for ny-diagnosticerede børn/familier	11
3.2. Regelmæssige undersøgelser og vejledning	12
3.3. Behandling	13
3.4. Patientoplevelset kvalitet	18
4. Sammenhæng	21
4.1. Behandling i hjemmet	21
4.2. Koordinering af forløb	21
4.3. Transition fra barn til voksen og andre overgange	22
5. Kompetencer i centrene	24
5.1. Centrenes tværfaglige teams	24
5.2. Lægefaglige kompetencer	24
5.3. Kompetencer til socialrådgiver- og psykologbistand	25
5.4. Kompetencer til fysioterapi og ernæringsindsats	26
5.5. Sygeplejefaglige kompetencer	26
6. Organisering og samarbejde	28
6.1. Det tværfaglige samarbejde	28
6.2. Det tværsektorielle samarbejde	29
6.3. Internationalt samarbejde	31
7. Retningslinjer og data	33
7.1. Retningslinjer, vejledninger mv.	33
7.2. Data vedr. cystisk fibrose	33
8. Referenceliste	35
9. Bilagsfortegnelse	37
Bilag 1: Tabel over patienter med cystisk fibrose	38
Bilag 2: Kommissorium for arbejdsgruppen	39
Bilag 3: Specialfunktioner jf. gældende specialevejledning	42
Bilag 4: Oversigt over cystisk fibrose centrenes samarbejdspartnere	43

1. Sammenfatning

Udredning, behandling og organisering vedr. cystisk fibrose har gennemgået en positiv udvikling gennem flere årtier, så kvaliteten af indsatsen er blevet væsentligt forbedret. Danmark ligger i toppen internationalt, når det gælder behandlingsresultater for cystisk fibrose (målt ift. overlevelse og lungefunktion)(1), og de danske personer med cystisk fibrose har dermed en af de højeste overlevelsesserater i verden, så flertallet af børn med cystisk fibrose nu lever langt ind i voksenalderen. Dette skyldes en stærk klinisk og forskningsmæssig tradition opbygget af en række forskere og klinikere over de seneste 50 år. Livet med cystisk fibrose er derfor betydeligt anderledes i dag, end det var, da sygdommen blev beskrevet første gang i 1949. På det tidspunkt levede mindre end 20% længe nok til at opleve deres 5 års fødselsdag.

Sygdommen påvirker mange organer i kroppen og bevirker bl.a. sejt slim i luftvejene. Her trives visse bakterier, der sjældent forårsager sygdom hos raske personer. Det resulterer i, at personer med cystisk fibrose får lungeinfektioner med bakterier fra omgivelserne allerede tidligt i barndommen. Nogle bakterier i luftvejene kan føre til en tilstand af kronisk betændelse, som igen fører til skader på lungerne og nedsat lungefunktion. I løbet af halvfjerdserne blev behandlingen af disse infektioner intensiveret med en betydelig forbedring af overlevelsen som resultat. I firserne fandt man ud af, at personer med cystisk fibrose kunne smitte hinanden med disse bakterier, og man begyndte at adskille nogle af dem. Kort efter skete der en centralisering af kontrol og behandling i Danmark, herunder intensiv forebyggelse og behandling af de komplicerende lungeinfektioner, lungetransplantation, samt faste behandlingsprotokoller. Endvidere er der de seneste par år kommet nye og forventet effektive behandlinger på markedet rettet mod den kloridkanaldefekt i cellerne, der medfører cystisk fibrose.

Det går derfor generelt godt i de to højtspecialiserede cystisk fibrose centre i Danmark. Men det stigende antal personer med cystisk fibrose samt forbedrede muligheder for behandling samt gentagende nedskæringer har skabt et stort pres på centrene. I 2016 blev der endvidere indført screening for cystisk fibrose af alle nyfødte, hvilket har medført, at flere med cystisk fibrose er blevet diagnosticeret tidligt, og det har forårsaget en midlertidig ophobning af personer med cystisk fibrose i centrene med en ny behovs- og/eller symptomprofil. Med de senere års helt nye behandlingsmodaliteter, forventes gennemsnitslevealderen for personer med cystisk fibrose at blive markant højere. Dette medvirker forventeligt, at antallet af voksne personer med cystisk fibrose (over 18 år) og med

tiltagende komorbiditet og komplekse behandlingsbehov samt gravide med behov for tættere opfølgning vil stige.

Det er Sundhedsstyrelsens vurdering, at personer med cystisk fibrose bør have mulighed for det samme faglige tilbud, uanset hvor i landet de bor. Det er således væsentligt, at det samme faglige tilbud er tilstede i begge centre, men der kan være forskelle på, hvordan de konkret tilrettelægges.

På trods af de senere års positive udvikling på området, oplever personer med cystisk fibrose, i følge Cystisk Fibrose Foreningen, at det er blevet sværere at få de tilbud, som de har behov for, og der på nogle områder er forskel på, hvilke faglige tilbud de to centre tilbyder. Derfor blev der afsat midler til, at Sundhedsstyrelsen kunne foretage et eftersyn af området. Formålet med eftersynet er dels at beskrive status for varetagelsen af indsatsen i Danmark samt at pege på udviklingsområder, som midlerne på Finansloven 2018 kan bidrage til på kort sigt, men også på udviklingsområder, der bør arbejdes videre med på længere sigt, og som rækker ud over de afsatte midler. Se endvidere kapitel 2 vedrørende formål og baggrund for eftersynet.

Eftersynet er indeholdt i denne rapport. Generelt set er der fokus på fremtidig tilstedeværelse af de rette kompetencer og rammer for, at behandlingen af personer med cystisk fibrose kan leve op til de internationale standarder. Det er helt centralt at sikre den læge- og sygeplejefaglige kerneindsats i centrene, herunder at der fortsat tilbydes tilstrækkelige kontroller, undersøgelser, samtaler, kontaktmulighed samt oplæring i behandlingen. Der bør endvidere være mulighed for indlæggelse ved behov, hvor indsatsen varetages af fagpersoner med kompetencer vedrørende cystisk fibrose. Desuden bør regionerne have fokus på at sikre den fremtidige ekspertise ved generationsskifte. Ud over den sundhedsfaglige kerneindsats er der en betydelig opgave ift. koordinering af indsatser og patientforløb, hvilket der løbende bør være fokus på.

I rapporten beskrives en række områder, hvor der kan gøres en indsats i fremtiden i forhold til at sikre opretholdelse af det høje behandlingsniveau. Det fremgår af opsamlingerne i rapportens underkapitler, hvilke indsatsområder det drejer sig om.

Desuden peger eftersynet på følgende særlige problemstillinger på området, som der aktuelt bør iværksættes konkrete tiltag overfor med henblik på at:

- Sikre adgang til, at personer med cystisk fibrose kan tilbydes **psykologbistand** ved behov

- Sikre adgang til, at personer med cystisk fibrose kan tilbydes **socialrådgiverbistand**, blandt andet i forhold til støtte og koordinering med de samarbejdende kommuner om de kommunale ydelser
- Vedligeholde og udvikle en **tværfaglig national database** vedrørende cystisk fibrose

2. Introduktion

2.1. Baggrund og formål

I forbindelse med Finansloven 2018 blev der indgået en politisk aftale om udmøntning af sundhedspuljen, hvor der blandt andet blev afsat 7,4 mio. kr. i perioden 2018-2021 til initiativer, der skal styrke indsatsen til mennesker med cystisk fibrose, herunder til et eftersyn af området (2). På baggrund af eftersynet af cystisk fibrose vil de 4,2 mio. kr. blive udmøntet til indsatser med henblik på at styrke de to cystisk fibrose centre på henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, herunder det tværfaglige personale, samt til initiativer i Cystisk Fibrose Foreningen.

Eftersynet af indsatsen ved cystisk fibrose er beskrevet i denne rapport og har fokus på cystisk fibrose generelt, dels status for den allerede velfungerende organisering, behandling mv. i cystisk fibrose centrene, og dels områder der bør styrkes med henblik på at kunne opretholde behandlingens høje standard i fremtiden. Arbejdet har omfattet en gennemgang af forebyggende og behandlende indsatser til børn, unge og voksne, inkl. rehabilitering og palliation, samt patientforløbet på tværs af sektorer, data og monitorering på området. Eftersynet har ikke inkluderet screening for cystisk fibrose samt nye medicinske modulerende behandlinger.

Målgruppen for rapporten er planlæggere af indsatsen samt igangsættere af initiativer på cystisk fibrose området, herunder relevante sektorer, foreninger, myndigheder, politikere m.fl.

Eftersynet af cystisk fibrose er blevet varetaget af Sundhedsstyrelsen med inddragelse af relevante parter (sammensætningen af arbejdsgruppen fremgår af bilag 2). Arbejdet blev igangsat primo 2019.

2.2. Cystisk Fibrose

Cystisk fibrose er en sjælden og arvelig kronisk sygdom, som kan påvirke mange organer i kroppen, men især lunger og fordøjelsessystem. Sygdommen skyldes en defekt i et gen, der påvirker salttransporten over cellerne. Det gør, at personer med cystisk fibrose har sejt slim i fx lunger og fordøjelsessystem, som fører mange komplikationer med sig. Det kan også medføre diabetes og problemer med lever, bihuler, reproduktion og knogler. Ubehandlet fører cystisk fibrose til døden i børneårene, men med massiv

kontrol og intensiv antibiotika-og støttende medicinsk behandling bedres prognosen betydeligt. Der er dog stor forskel på sygdomsgrad og udvikling hos personer med cystisk fibrose, men den fører oftest til forkortet levetid og kræver daglig behandling og mange kontrolbesøg gennem hele livet. Behandlingen har hidtil primært været rettet mod følgerne af den seje slim, herunder lungeinfektioner og malabsorption, men der er nu kommet medicinske muligheder for også at påvirke årsagen til sygdommen.

2.2.1. Patientgruppen

Årligt fødes mellem 12–15 børn med cystisk fibrose i Danmark. Der er omkring 500 personer med cystisk fibrose, hvoraf tre-femtedele behandles på Rigshospitalet og to-femtedele på Aarhus Universitetshospital. Aldersfordelingen fremgår af bilag 1. De forbedrede behandlinger har medført, at flertallet af børn nu lever langt ind i voksenalderen. 2/3 af alle danske personer med cystisk fibrose er voksne, og andelen af voksne med cystisk fibrose forventes at stige støt fremover. Det betyder, at det samlede antal af personer med cystisk fibrose stiger, hvor der i 2003 var 412, er der i dag 533 personer med cystisk fibrose i Danmark. Medianoverlevelsen var mindre end 20 år i 70'erne, 32 år i 1998 og 41 år i 2013 (3). Beregning af forventet overlevelse i en lille cystisk fibrose population som den danske er vanskelig, men det er estimeret, at 80% af personer med cystisk fibrose vil leve længere end 50 år. Samtidig medfører den stigende levealder, at antallet af personer med cystisk fibrose med komorbiditet og følgetilstande er stigende, og dermed vil der i fremtiden være flere med komplekse behandlingsbehov (4).

Behandlingen og følgerne af cystisk fibrose har store konsekvenser for både patienten og pårørende med store krav til deres håndtering af sygdommen, herunder daglig behandling og hyppige hospitalsbesøg. Desuden er det i en artikel fra 2014 (5) påvist, at lav socioøkonomisk status hos forældre til danske børn med cystisk fibrose er forbundet med hurtigere faldende lungefunktion hos børnene.

2.2.2. Arvegang og genetik

Cystisk fibrose er en arvelig sygdom, hvor man skal have et defekt gen fra hver af forældrene for at udvikle sygdommen. Hvis man får cystisk fibrose-genet fra én forælder, er man rask bærer af sygdommen. I Danmark er 3 % af befolkningen raske bærere af cystisk fibrose-genet. Hvis begge forældre er raske bærere af cystisk fibrose-genet, er der som udgangspunkt 25% sandsynlighed for at barnet får genet fra begge forældre og dermed sygdommen, og 50% sandsynlighed for at barnet er rask bærer af cystisk fibrose-genet.

Det defekte cystisk fibrose-gen koder for et protein (cystisk fibrose transmembranøs konduktans regulator (CFTR)), som blandt andet er ansvarlig for transport af salte og

vand over cellemembranen. Dette resulterer i dannelse af sejt og klæbrigt slim. Der findes mange forskellige mutationer, der gør genet defekt. Sygdommens sværhedsgrad, og hvorvidt man kan have glæde af de nye medicinske behandlingsmuligheder (modulatorbehandling), afhænger af hvilken mutation man har. 96 % af danske personer med cystisk fibrose har deltaF508 mutationen, som dermed er den hyppigste mutation i Danmark.

2.3. Overordnet organisering

Personer med eller mistænkt for cystisk fibrose varetages på et af de to danske cystisk fibrose centre på hhv. Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet, som begge er godkendt til varetagelse af den højt specialiserede funktion. Krav til varetagelse af specialefunktionerne er fastlagt i Sundhedsstyrelsens Specialeplan. Behandlingen af børn og unge (< 18 år) med cystisk fibrose er forankret i det pædiatriske speciale, og behandlingen af voksne ($\geq$ 18 år) er forankret i det infektionsmedicinske speciale, i tæt samarbejde med klinisk mikrobiologi, lungemedicin og flere andre lægefaglige specialer (se bilag 3). De to centre består hver af to enheder: En enhed for børn og unge (<18 år) og en enhed for voksne ($\geq$ 18 år). Derudover foregår behandlingen både ambulant og ved indlæggelse, samt akut og elektivt.

Centraliseringen af behandlingen i to højtspecialiserede centre er bl.a. foretaget med henblik på at sikre høj faglig kvalitet og sammenhæng i behandlingen for personer med cystisk fibrose i hele landet ved at samle den sundhedsfaglige erfaring og antallet af handlinger.

2.3.1. Screening

Den 1. maj 2016 blev der indført screening for cystisk fibrose af alle nyfødte. Undersøgelsen foretages på den hælblodprøve, som også bruges til at screene for 16 andre sjældne medfødte sygdomme, og som tages på lokalsygehus, når barnet er 3 dage gammelt. Der er stor tilslutning til den neonatale biokemiske screening, idet over 99 % af de nyfødte bliver screenet. Ved screeningen finder man årligt 12-13 børn med cystisk fibrose og omkring 115 raske bærere. En positiv test medfører besked til ét af de to centre, som så står for kontakt til og indkaldelse af forældre og barn.

Jf. Sundhedsstyrelsens retningslinjer (6) tilbydes familier med påvist cystisk fibrose-gen en undersøgelse for cystisk fibrose i forbindelse med graviditet (anlægsbærerestestning af risikogrupper). Det drejer sig om forældre, der har fået et barn med cystisk fibrose eller et barn, som er rask bærer, samt forældrenes søskende.

Der diagnosticeres fortsat enkelte personer med cystisk fibrose født før 2016 på baggrund af symptomer såsom dårlig trivsel og/eller lungeinfektioner. Det forventes, at der fremover hver andet år vil findes én person med cystisk fibrose som ikke identificeres ved screening, ligesom der i en årrække vil være personer med cystisk fibrose, der diagnosticeres i en senere alder, som ikke var omfattet af screeningen ved fødsel. Ved mistanke om cystisk fibrose udføres gen- og svedtest på lokalsygehuse samt evt. ved praktiserende børnelæger, og ved diagnose visiteres personen med cystisk fibrose til et af de to centre.

2.3.2. Behandling

Stort set al behandling og opfølgning foregår på centrene både i ambulant regi og ved indlæggelser. Begge centre har sengepladser på henholdsvis børneafdeling og infektionsmedicinske sengeafsnit. Både ambulante besøg og indlæggelser stiller store krav til koordinering, hygiejne og isolationsstuer, da de enkelte personer med cystisk fibrose ikke må have kontakt til hinanden, herunder sidde i samme venteværelse som andre personer med cystisk fibrose grundet risiko for krydsinfektion.

For personer, der bor langt væk, kan lokal sygehuse/børneafdeling evt. være involveret i podning, blodprøvetagning, billeddiagnostik og opstart af IV-antibiotikakure, men altid i samarbejde med et af de to centre. I tilfælde, hvor behandlingen påbegyndes lokalt (såvel akut som elektivt) videreføres den til et af de højt specialiserede centres regi.

2.4. Metode for eftersynet

Til eftersynet af cystisk fibrose har Sundhedsstyrelsen indhentet rådgivning fra en række relevante aktører på området, som har deltaget i en arbejdsgruppe nedsat til formålet (kommissoriet for arbejdsgruppen, bilag 2). Som input til arbejdet er der forud for møderne i arbejdsgruppen og i løbet af processen indhentet skriftlige bidrag fra arbejdsgruppemedlemmerne vedr. status, udfordringer og udviklingsmuligheder på området. Desuden har arbejdsgruppen bidraget med praksiserfaringer og generel viden om cystisk fibrose i drøftelserne på møderne. Der er desuden indhentet data vedr. antal personer med cystisk fibrose fra Sundhedsdatastyrelsen. Sundhedsstyrelsen har forsøgt at indhente yderligere data vedr. patientgruppen til at understøtte eftersynet, men dette har ikke været muligt bl.a. på grund af patientgruppens lille volumen. Der er ikke foretaget en systematisk litteratursøgning i forbindelse med arbejdet.

3. Patientforløbet - undersøgelse og behandling

Personer med cystisk fibrose følges i de specialiserede centre fra de diagnosticeres og i resten af deres levetid. Før 2016 blev de fleste personer med cystisk fibrose diagnosticeret i de tidlige barneår grundet mistrivsel og/eller hyppige lungeinfektioner. Nu findes ca. 95 % ved screening og starter dermed et patientforløb, fra de er få uger gamle på et af de to centre. Her følges de med planlagte månedlige ambulante kontroller, og har dagligt gennem hele livet flere timers hjemmebehandling, som patienten/pårørende selv varetager. Ved infektioner, forværringer og andre komplikationer vil der være behov for subakutte og akutte telefonkontakter, ambulante besøg og indlæggelser. Regelmæssig og mere langvarig indlæggelse er nødvendig for nogle personer med cystisk fibrose både akut og elektivt fx i forbindelse med antibiotisk behandling (ved nogle kroniske infektioner indlægges patienten f.eks. ca. hver 3. måned).

Mange personer med cystisk fibrose vil få komplikationer, der kræver kontakt til andre specialer, herunder vil en del få behov for lungetransplantation. Samtidigt vil de fleste have behov for psykosocial støtte og behandling samt palliative tilbud. Derudover har personer med cystisk fibrose og deres pårørende behov for løbende information og vejledning om sygdommen.

3.1. Diagnosticering og forløb for ny-diagnosticerede børn/familier

Efter fund ved screening af cystisk fibrose hos et barn, henvises familien til cystisk fibrose ambulatoriet for børn til bekræftende undersøgelser og information. Straks efter at diagnosen er stillet påbegyndes behandlingen. Dette adskiller sig fra tidligere, hvor børn først blev diagnosticeret ved mistrivsel og/eller talrige lungeinfektioner, og hvor en diagnose derfor ikke kom helt uventet. Fremover vil langt hovedparten af personer med cystisk fibrose findes ved screening, men ca. hvert andet år vil en enkelt patient forventeligt blive diagnosticeret som tidligere. Disse personer henvises til et center og starter dermed samme behandling som andre personer med cystisk fibrose. Tidlig diagnostik og behandling er vigtig for dem for at kunne leve så længe som muligt med god livskvalitet.

Centrene har efter indførsel af screeningen oplevet et ændret behov for forløb for familier med ny-diagnosticerede børn, hvilket bl.a. skyldes at de har en anderledes behovsprofil, da sygdommen for de fleste familier kommer uventet og børnene endnu ikke har symptomer på deres sygdom.

Centrene tilrettelægger efter individuel vurdering forløb mhp. behandlingsstart, prøvetagning og oplæring i behandlingen. De tilbydes typisk ambulante besøg en til to gange ugentligt i den første tid og derefter med længere intervaller indtil månedlig kontrol, mens enkelte kan have behov for indlæggelse i begyndelsen. Disse forløb kan organiseres forskelligt, men der bør fremadrettet være fokus på at kunne tilbyde familierne forløb med ensartet fagligt indhold, alt efter deres behov, eksempelvis tilbud om støttende samtale ved psykolog, samtale med læge om livsperspektivet med sygdommen, oplæring af forældrene i barnets behandling ved sygeplejerske, fysioterapeut, diætist og socialrådgiver o.l. Der kan med fordel udarbejdes en fælles forløbsbeskrivelse for de to centre.

3.2. Regelmæssige undersøgelser og vejledning

Hovedformålet med behandlingen er at forebygge infektioner i de nedre luftveje så tidligt som muligt med henblik på at forsinke og mindske tab af lungefunktion. En vigtig del af behandlingen er derfor at diagnosticere evt. lungeinfektioner samt de mange andre følgetilstande, som velbehandlet bidrager til at opretholde en stabil lungefunktion.

Sygdommen kræver således regelmæssig kontrol og medicinsk behandling. Alle personer med cystisk fibrose ses derfor til ambulant kontrol ca. en gang om måneden hele livet. I forbindelse med de månedlige ambulante kontroller bliver personer med cystisk fibrose undersøgt, ernæringsscreenet, målt og vejjet, får foretaget måling af lungefunktionen (fra 2-årsalderen) og desuden bliver der taget luftvejsprøver, som bliver undersøgt for, om der er bakterier o.l., der skal behandles. Flere faggrupper fra det tværfaglige team indgår i de ambulante kontroller. Derudover foretages yderligere undersøgelser med varierende tidsintervaller, samt ved forværringer af sygdommen og opstart af intravenøse antibiotikakure, herunder røntgen af lunger, blodprøver, urinprøve, CT-skanning, lungefunktionstesten MBW¹, iltoptagelsestest samt undersøgelse af glucosebelastning, ultralyd mv.

De ambulante besøg tilrettelægges under hensyntagen til den enkeltes lungeinfektionsstatus, da der er stort fokus på risiko for krydsinfektioner personer med cystisk fibrose i mellem. Alle voksne personer med cystisk fibrose og nogle børn er isoleret fra andre personer med cystisk fibrose. De må ikke være i samme rum og således ikke vente i samme venteværelse. Der er således altid fokus på hygiejne og på at undgå, at patienterne er samlet i et rum. Det giver store udfordringer med logistik, koordinering og plads.

¹ Multiple-Breath Washout (MBW)

Telefonisk opfølgning på prøver efter de ambulante besøg foretages i forhold til planlægning af den videre behandling. Derudover er der telefonkonsultationer med henblik på regelmæssig vejledning og information til personer med cystisk fibrose om de forskellige undersøgelser og procedurer, svar på akutte spørgsmål, eller information i forbindelse med opstart af medicinsk behandling eller opfølgning på allerede opstartet behandling. Samtidig øger hjemmebehandling også deres behov for løbende kontakt med centrene. Sygeplejerskerne har faste telefontider, mens andre faggrupper ikke har afsat fast tid til dette, hvilket kan medvirke, at arbejdsdagen bliver afbrudt.

Luftvejsprøverne gennemgår omfattende undersøgelser, som foretages af to højt specialiserede mikrobiologiske afdelinger. Der er udvidede undersøgelser i forhold til andre patientgrupper både med mikroskop og dyrkning, herunder påvisning af atypiske mykobakterier (NTM), hvor klassisk dyrkning ikke er tilstrækkelig, samt undersøgelser for skimmelsvamp og eventuel virus. Der er for patientgruppen helt generelt et øget fokus på forbrug af antibiotika grundet øget risiko for bakteriel resistensudvikling. De alvorligste cystisk fibrose bakterier bør typebestemmes årligt med henblik på overvågning, opsporing af udbrud og transmission, men det er en ressourcemæssig udfordring at gennemføre dette i øjeblikket.

3.3. Behandling

3.3.1. Behandling af infektioner i luftvejene

Diagnosticeres en lungeinfektion hos en person med cystisk fibrose er det primære formål med behandlingen at fjerne de inficerende mikroorganismer fra luftveje eller at holde kroniske infektioner nede ved forværringer for at minimere, at lungevævet ødelægges af betændelsen. Ved tegn på begyndende luftvejsinfektion igangsættes en antibiotikabehandling, og i den forbindelse undersøges resistensforhold, så de optimale antibiotika vælges. Afhængig af graden og typen af infektion, kan det være nødvendigt med intravenøs antibiotikakur. De gives første gang i ambulatoriet, og kan dernæst afhængig af typen ofte klares af patienten/pårørende selv i eget hjem, så patienten stadig kan passe skole eller arbejde. I nogle tilfælde får de hjælp af den lokale hjemmepleje eller et akut-team. Behandlingen justeres løbende, så personen med cystisk fibrose opretholder optimal helbredstilstand.

3.3.2. Cystisk fibrose specialiseret fysioterapi

Personer med cystisk fibrose tilbydes specialiseret respirationsfysioterapi gennem hele livet som en del af behandlingen.

Den enkelte patient og pårørende skal flere gange dagligt udføre en krævende hjemmebehandling med henblik på at få det seje slim op fra luftvejene. For at gøre dette,

har de behov for specialiserede fysioterapeutiske tilbud omfattende undervisning, vejledning og instruktion i forskellige respirations- og sekretløsende teknikker samt inhalationsteknikker.

Dertil bør den fysioterapeutiske indsats omfatte forskellige fysiske træningsprogrammer med henblik på at styrke patientens fysik og udholdenhed, mobilitetsøvelser samt forebyggelse og behandling af inkontinens. En reduktion i træningskapacitet er forbundet med forværring af respirationen og øget sygelighed og dødelighed. Motion og fysisk aktivitet bør derfor være en integreret del af behandlingen til alle personer med cystisk fibrose, ligegyldigt alder og hvor fremskreden sygdommen er.

Personer med cystisk fibrose, der er svært syge af deres cystisk fibrose, har behov for at blive instrueret i respirationsbehandling i eget hjem eller akut i afdelingen ved høj koncentration af kuldioxid i blodet. Apparater og masker afprøves og indstilles til patienten, og iltbehandling i hjemmet bestilles mv. Der laves fysiske test i forbindelse med indstilling til lungetransplantation og vedligeholdende træning til de personer med cystisk fibrose, som er på transplantationslisten og skal opretholde pladsen på listen. Ved årskontroller tilpasses den fysioterapeutiske behandling til den enkelte i samarbejde med patienten.

Personer med cystisk fibrose har således et væsentligt behov for indsatser rettet mod deres fysiske symptomer i form af specialiseret fysioterapi til opretholdelse af lungefunktionen samt styrkende fysisk træning som en del af behandlingen. Det er deres oplevelse, at det aktuelt ikke er muligt at få den tilstrækkelige fysioterapeutiske behandling og vejledning både i forbindelse med akut indlæggelse og i ambulant regi.

3.3.3. Ernæringsindsats

Allerede fra fødslen er personer med cystisk fibrose påvirket af en svækket eller manglende bugspytkirtelfunktion med fordøjelsesproblemer til følge, som påvirker optagelsen af næringsstoffer og gør, at personer med cystisk fibrose har svært ved at holde en normal vægt og kan udvikle trivselsproblemer. Dette afhjælpes med tilskud af fordøjelsesenzymer ved alle måltider. En del af deres daglige behandling er således indtagelse af kapsler med fordøjelsesenzymer til hvert måltid. Det nødvendige antal fordøjelsesenzymer varierer fra person til person, og det er derfor en del af kontrollerne at justere doseringen. Den seje slim kan også give mavesmerter og forstoppelse.

Personer med cystisk fibrose har derudover behov for ekstra kalorier til at bekæmpe infektioner i luftvejene, og derfor er energirige måltider også en vigtig del af behandlingen.

Optag af vitaminer kan også påvirkes og har vigtig betydning for udviklingen af knoglestruktur og evne til at bekæmpe kroniske infektioner. Personer med cystisk fibrose skal derfor også dagligt tage vitamintilskud.

Ved kontroller og indlæggelser har alle faggrupper stort fokus på ernæringsindsatsen. Derudover har centrene tilknyttet diætister, så der er mulighed for individuel vejledning både planlagt og ved behov. Her vejledes og justeres kostvaner, rådgives om eventuel diabetes, enzymdosering og vitamintilskud. Voksne personer med cystisk fibrose bør ses til ernæringsundersøgelse årligt, mens alle børn og voksne med særlige ernæringsmæssige udfordringer ses hyppigere ligesom de også har behov for løbende telefonisk kontakt, og enkelte personer med cystisk fibrose har behov for ernæring givet via blodåre. Desuden udarbejdes ernæringsrecepter og udtalelser til kommuner med dokumentation for merudgifter til kost. Arbejdet med ernæringsindsatser for personer med cystisk fibrose er komplekst og kræver specialiseret viden.

3.3.4. Behandling af andre organsystemer og følgetilstande

Udover svære lunge- og maveproblemer påvirker cystisk fibrose en række andre organsystemer og kan forårsage en række følgesygdomme og/eller problemstillinger, som ligeledes skal håndteres. På sigt vil påvirkningen af bugspytkirtlen typisk føre til udvikling af diabetes, som ca. halvdelen af de voksne personer med cystisk fibrose har. Dette er en yderligere belastning og føjer meget til den i forvejen store behandlingsbyrde. Af både diabetes og de hyppige medicinske behandlinger følger ofte nyrepåvirkning, som har betydning for sygdomsprogression og overlevelse. Af andre komplikationer kan nævnes knogleskørhed, som er et voksende problem i den ældre patientgruppe. Den seje slim kan også give arvæv i leveren og deraf nedsat leverfunktion. Genfejl påvirker også huden og slimhinden i næse og bihuler, og dermed en øget hyppighed af bihulebetændelse og næsepolypper. Det påvirker også fertiliteten hos kvinder i mindre grad, men hos mænd er sædlederen ofte underudviklet eller helt manglende, hvorfor de fleste mænd skal have hjælp ved ønske om reproduktion.

3.3.5. Årsagsbehandling

Der er de senere år kommet nye medicinalprodukter (modulator-behandling), der kan påvirke det defekte protein (CFTR), som er årsag til cystisk fibrose. Der er således mulighed for at behandle selve sygdommens årsag og ikke kun sygdommens symptomer og følger. De nye behandlings gavnlig effekt afhænger dog af den enkelte patients arveanlæg (cystisk fibrose mutationer) for sygdommen. Det ligger udenfor formålet med dette eftersyn af området at beskrive de enkelte medicinalprodukter, men der er en forventning om, at de vil forbedre både morbiditet og mortalitet i fremtiden.

3.3.6. Lungetransplantation

Selvom behandlingen af cystisk fibrose er forbedret gennem årene, er der stadig personer med cystisk fibrose, som på et tidpunkt i deres liv får brug for en lungetransplantation pga. lungesvigt. Hos nogle sker dette allerede i barnealderen mens det hos andre først bliver aktuelt senere i livet. Siden begyndelsen af det danske program for lungetransplantation i 1992, er i alt 110 personer med cystisk fibrose transplanteret i Danmark. Det svarer til 15% af det samlede antal lunge transplantationer eller ca. 3-5 årligt, med omtrent samme antal på venteliste. Af de 110 personer er 49 endnu i live, og den gennemsnitlige overlevelse blandt personer med cystisk fibrose efter lunge transplantationer er aktuelt over 9 år.

Udredning i forhold til en mulig lungetransplantation af personer med cystisk fibrose sker på foranledning af de to cystisk fibrose centre, som henviser dem til enten lungemedicinsk afsnit på Aarhus Universitetshospital eller Rigshospitalet til vurdering og evt. videre udredning. Efter at de er blevet udredt, skal de alle have foretaget en endelig tværfaglig vurdering på Rigshospitalet, som har det overordnede ansvar for det danske lungetransplantationsprogram. Det tværfaglige team består af speciallæger i lungemedicin, kardiologi, thoraxkirurgi, anæstesi og oftest også en læge med ansvar for cystisk fibrosebehandling. Her tages endelig stilling til, om patienten er egnet til lungetransplantation, og hvilke tiltag der i så fald skal sættes i værk.

Det har været vanskeligt entydigt at definere kriterier for indstilling af personer med cystisk fibrose til lungetransplantation, da sygdomsforløbene er meget individuelle. De nyeste anbefalinger argumenterer for tidlig henvisning (ved lungefunktion på 50% af forventet), så den multidisciplinære tilgang i forhold til de personer med muligt kommende behov for transplantation kan påbegyndes tidligt. Dette indebærer at tale med patienten om transplantation og identificere eventuelle udfordringer i forhold til transplantationsforløbet, som skal korrigeres i tide i samarbejde med patienten.

Lungetransplantation er ikke en helbredende behandling, men sigter på at bedre overlevelsen. Livet efter en transplantation omfatter en lang række medikamenter, der skal indtages dagligt, hyppige hospitalskontakter resten af livet og en risiko for betydelige bivirkninger og komplikationer undervejs. I forvejen har personer med cystisk fibrose ofte flere komplicerende faktorer i forhold til en transplantation, som fx diabetes, ernæringsproblemer og obstipation, som kan påvirke medicinoptaget samt kroniske infektioner.

Personer med cystisk fibrose skal fortsat ses til kontrol af sygdommen i et af de to centre og samtidig have kontrolleret forhold, som er relateret til transplantationen, af enhederne på Rigshospitalet eller Aarhus Universitetshospital. Akutte indlæggelser og 'end of life'

behandling sker typisk i samarbejde mellem transplantationsenhederne og cystisk fibrose centrene.

Personer med cystisk fibrose opnår i stigende grad en højere alder som følge af behandlingsstrategien samt indførelsen af nye lægemidler i Danmark. Det forudses at blive en udfordring på længere sigt, at skulle transplantere ældre personer med cystisk fibrose.

3.3.7. Psykologbistand og palliation

Psykosocial støtte i form af psykologbistand o.l. er en vigtig del af behandlingen til personer med cystisk fibrose, hvilket bør kunne tilbydes efter behov gennem hele livet, herunder ved diagnose, skift i behandlingen og overgange i deres forløb.

Psykosocial støtte er en del af rehabilitering og palliation, jf. WHO's brede definitioner, som Sundhedsstyrelsen anvender. Definitionerne er brede i den forstand, at de omfatter indsatser rettet mod såvel fysiske og psykiske symptomer som mod sociale og eksistentielle/åndelige problemstillinger. Der er et betydeligt overlap mellem rehabilitering og palliation i forhold til disse indsatser.

Familier, der får et barn med diagnosen cystisk fibrose, oplever typisk en meget stor omvæltning i deres liv. De kæmper med frustration, magtesløshed, depressive tanker og angst for at miste deres syge barn. De kan have vanskeligt ved at overskue situationen, og de vil derfor ofte have brug for støtte til at få styr på behandlingen samt hjælp til at få hverdagen til at fungere med et barn med en livstruende og meget behandlingskrævende sygdom. Større børn og voksne personer med cystisk fibrose har til en vis grad lært at acceptere deres sygdom og den omfattende behandling. Men sygdommen er uforudsigelig, og sygdommen forandrer sig løbende og dermed også behandlingen, hvilket er en belastning for både patienten og de pårørende. Personer med cystisk fibrose har ud over behandlingen af deres sygdom og styrkelse af deres fysiske funktionsevne derfor også behov for den form for støtte og hjælp, der er relateret til psykosociale problemstillinger.

Ifølge Cystisk Fibrose Foreningen oplever personer med cystisk fibrose, at disse behov ikke kan imødekommes med tilstrækkelige specialiserede kompetencer i centrene i dag. Cystisk Fibrose Foreningen har ydet supplerende psykologbistand med et stigende behov de senere år, men denne bistand kan ikke erstatte den specialiserede indsats, som bør varetages af centrenes tværfaglige teams. Det er således aktuelt en stor udfordring at kunne tilbyde psykologbistand pga. af manglende kompetencer dertil, hvilket dog varierer på tværs af centrene (se mere derom i afsnit 5.3).

På Rigshospitalet varetages den basale palliation af personalet i cystisk fibrose centret, og den specialiserede palliation varetages på et særskilt palliativt afsnit. Cystisk fibrose centret har det seneste år (2018) samarbejdet med det palliative afsnit i forhold til de palliative indsatser. Et mindre antal personer med cystisk fibrose og deres pårørende har komplekse palliative behov, som bl.a. vedrører angst og usikkerhed om fremtiden. I det palliative afsnit ydes der tværfaglige forløb, hvor der afholdes samtaler vedrørende den sidste tid (fx Advance Care Planning samtale), herunder om fremtidig behandling og pleje, især når den sidste tid i sygdomsforløbet nærmer sig. De fleste af disse personer med cystisk fibrose ønsker at opholde sig på Rigshospitalet ved livsafslutningen. Dette vil indebære indlæggelse på infektionsmedicinsk sengeafdeling med tilsyn fra palliativt afsnit.

På Aarhus Universitetshospital er der mulighed for at henvise alle personer med livstruende sygdom til afsnit for lindrende behandling uanset diagnose og alder. I de 20 år afsnittet har eksisteret, har det modtaget henvisninger af både børn og voksne med cystisk fibrose, max 1-2 personer per år.

I forhold til børn og unge <18 år og deres familier er der etableret palliative teams på både Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet med en udgående funktion, som inddrages ved behov for specialiseret indsats til børn og unge, herunder særlig støtte og smertebehandling både i eget hjem og under indlæggelse.

Der bør generelt være fokus på at sikre adgang til en palliativ indsats på tværs af landet. Desuden bør der være fokus på, om døende personer med cystisk fibrose og deres pårørende ønsker indlæggelse i et palliativt afsnit ved livsafslutning eller alternativt i hjemmet.

3.4. Patientoplevelset kvalitet

Den centraliserede behandling af sygdommen med dedikerede og højt specialiserede, tværfaglige teams sikrer den bedste overlevelse og livskvalitet for personer med cystisk fibrose og de bedste forhold for de sygdomsramte familier. Ifølge Cystisk Fibrose Foreningen oplever de fleste personer med cystisk fibrose, at de møder et personale i centrene, som er dedikeret og kompetent. Men de oplever samtidig, at personalet har meget travlt, da centrene er under pres kapacitetsmæssigt i forhold til at kunne imødekomme deres behov. Ved indlæggelser møder personer med cystisk fibrose dog nogle gange personale med begrænset viden om cystisk fibrose.

Personer med cystisk fibrose og deres pårørende oplever blandt andet et udækket behov for individuel oplæring og generel dialog i forbindelse med opstart og fortsættelse af antibiotikakure. Personer med cystisk fibrose oplever desuden, at det kan være svært at få en tid til de løbende kontroller og undersøgelser og til at komme i kontakt med centrene, når de blandt andet skal have prøvesvar og rådgivning. Desuden opleves det, at det kan være vanskeligt at finde en plads til indlæggelse selv ved klart behov. Dette opleves både ved behov for akutte og planlagte indsatser.

Behandling af cystisk fibrose er krævende for personer med cystisk fibrose både tidsmæssigt, logistisk og til en hvis grad også økonomisk, hvad enten det er et barn, som forældrene har ansvaret for, eller en voksen som selv passer sin sygdom, også selvom patienten har en god lungefunktion. Hvis de samtidig har mindre overskud både socialt og økonomisk, og måske ydermere har dårlig lungefunktion eller andre komplikationer til sygdommen, kan de have svært ved at håndtere sygdommen uden ekstra støtte fra cystisk fibrose centeret og kommunen.

Typiske problemer hos personer med cystisk fibrose og deres pårørende, som kan medføre behov for særlig støtte, er mange sygefraværsdage, manglende fremmøde til kontroller samt andre forhold som kan influere (fx skilsmisse, dødsfald, fyringer, manglende netværk, to børn med cystisk fibrose mv.). Ud over netværksmøder med bl.a. kommunen om koordinering ved behov for støtte, vil disse personer med cystisk fibrose og deres pårørende ofte kræve længere ambulante kontroller, flere telefonkontakter, behov for opfølgning på behandling og evt. hjælp til at få udstyr, medicin mv. Børn med cystisk fibrose kan ved meget sygefravær få behov for hjemmeundervisning. Dette bruger centrene tid på at koordinere, hvilket der bør være fokus på.

Eftersynet viser, at der bør være fokus på at sikre:

- Fortsat tilgængelighed af læger og sygeplejersker med ekspertise i cystisk fibrose til ambulante indsatser i centrene, herunder til kontroller, undersøgelser, samtaler, kontaktmulighed samt oplæring i behandlingen
- Mulighed for, at personer med cystisk fibrose kan indlægges ved behov, på de afdelinger hvor kompetencerne vedrørende cystisk fibrose forefindes
- Forløb for ny-diagnosticerede børn/familier tilrettelægges ud fra deres individuelle behov. Der kan med fordel tages udgangspunkt i en generel forløbsbeskrivelse
- Specialiseret ernæringsindsats og fysioterapi, som begge er en væsentlig del af behandlingen
- Adgang til psykologbistand i centrene
- Adgang til palliative indsatser, med fokus på psykosocial støtte. Det kan bl.a. ske ved styrkelse af det tværfaglige samarbejde mellem cystisk fibrose centret og det specialiserede palliative afsnit/afsnit for lindrende behandling
- Mulighed i centrene for at kunne yde ekstra individuelt tilrettelagt støtte til personer med cystisk fibrose, der har særlige behov, eksempelvis på grund af psykosociale eller økonomiske forhold.

4. Sammenhæng

4.1. Behandling i hjemmet

En del af behandlingen foregår dagligt i eget hjem, men idet behandlingen er specialiseret, styres behandlingen altid af de højt specialiserede centre. Aktuelt kan mange personer med cystisk fibrose og deres pårørende selv varetage dele af den intravenøse antibiotikabehandling i eget hjem. Denne hjemmebehandling af personer med cystisk fibrose og deres pårørende kræver oplæring i ambulatoriet samt vejledning af personalet og desuden generelt tættere løbende korrespondance mellem dem og personalet i ambulatoriet. De lokale sygehuse forestår i nogle tilfælde akut indlæggelse og har i den forbindelse behov for at kunne tage kontakt til og indhente ekspertise fra et cystisk fibrose center. Aktuelt foregår dette ved telefonisk kontakt til den lægefaglige bagvagt/specialist. Fremover bør der være fokus på, at kompetencerne hos patient/pårørende- til egenomsorg styrkes, understøttet af nem adgang til rådgivning og akutte besøg/indlæggelser.

Sygdommen kræver hyppige kontroller på cystisk fibrose centret. Mange personer med cystisk fibrose bor langt væk fra centrene, og afstanden til cystisk fibrose centret opleves derfor af nogle personer med cystisk fibrose og deres pårørende som en udfordring, da de skal bruge lang tid på transport til og fra centret. Behandling i eget hjem ved fagpersoner, der udgår fra centrene, er ikke en del af den aktuelle praksis (med undtagelse af specialiseret palliation til børn, unge og deres familier). På begge cystisk fibrose centre er der fokus på telemedicinske muligheder som erstatning for nogle af de kliniske fremmøder i centrene. Der er således allerede igangsat initiativer for telemedicinske muligheder, såvel udviklings- som forskningsmæssigt, men disse er endnu ikke fuldt udviklet, og der bør derfor være fokus på færdigudvikling og implementering.

4.2. Koordinering af forløb

Der er et stort behov for at få koordineret de mange kontakter og forløb i centrene samt i andre ambulatorier og sengeafdelinger, da mange aktører er involveret i undersøgelserne og behandlingerne. Behovet og kravet til koordinering øges, hvis personer med cystisk fibrose er syge i flere organer. Det er en stor opgave for forældrene og særligt for de unge at varetage denne koordinering, og derfor har fagpersoner i centrene, primært sygeplejerskerne, en del koordineringsopgaver i forhold til både børn, unge og voksne med cystisk fibrose, eksempelvis følgende:

- Koordinering af indlæggelsesforløb mellem pårørende, sengeafsnit, hjemmepleje og stam-sygehuset
- Koordinering og bestilling af diverse undersøgelser uden for ambulatoriet
- Koordinering af intravenøse antibiotikakure varetager af patientens lokale sygehus
- Koordinering af undersøgelser inden opstart af ny medicin.

Undersøgelser og indlæggelser vanskeliggøres af, at personer med cystisk fibrose ikke må være i nærhed af hinanden pga. bakteriesmittefare og derfor ikke må vente i samme venteværelse og kun kan indlægges på isolationsstuer. Derfor kræver deres fremmøder en del koordinering af personalet. De mange koordinerende opgaver betyder, at der bør være fokus på at sikre stærke koordinerende funktioner i begge centre.

Udfordringen er aktuelt, at det sundhedsfaglige personale, primært sygeplejersker, bruger meget tid på det, hvilket tager tid fra de sundhedsfaglige indsatser.

4.3. Transition fra barn til voksen og andre overgange

I transitionen fra behandling på en børneafdeling til en voksenafdeling har personer med cystisk fibrose behov for særlig støtte fra personalet. Cystisk fibrose er et af de sygdoms-områder, hvor fagpersoner har arbejdet systematisk med overgangen fra børne- til voksenafdeling. Der tilrettelægges således 'transitionsforløb' for de unge med cystisk fibrose, med enkelte forskelle på tværs af centrene. I disse transitionsforløb planlægges dels overgangen fra den unge er 12-14 til 18 år (transition) og dels selve overgangen som 18-årig (transfer).

Fra de unge er 12-14 år til 18 år tilbydes ungekonsultationer, hvor den unge er alene med personalet i første halvdel af den ambulante kontrol og derpå ledsaget af en forælder i sidste del (split-visits). Dette udvides gradvist frem til selve overgangen, så den unge oplever større og større ansvar for kontrollen og dermed også for sin behandling. Der afholdes samtaler med de unge med fokus på ungdomslivet (uddannelse, karriere, sex, fertilitet, sund levevis mv.) samt forældreaftener. Dette er der dog ikke mulighed for pt. i begge centre. Ved et af de sidste besøg i børneafdelingen tilstræbes deltagelse af en repræsentant fra voksenafdelingen, og at besøget afsluttes med rundvisning på voksenafdelingen og booking af nye kontroltider der. Personalet afholder løbende tværfaglige møder, hvor man gennemgår dels alle de unge, der skal overgå til voksenregi det kommende år, og dels de unge der overgik året forinden. Cystisk fibrose centrene afholder disse møder med forskel enten årligt eller som en del af de månedlige tværfaglige møder mellem voksen- og børneafdelingerne. Der bør være øget fokus på opfølgningen på voksenafdelingen efter overgangen fra børne- og ungereggi. Ud over overgangen fra barn til voksen er

der flere andre overgange i deres liv, som kan være udfordrende for den enkelte, og dermed kan påvirke behandlingen.

Eksempler på andre overgange:

- til første kroniske infektion
- til respirationsstøtte
- til transplantation
- til patienten selv får børn
- fra arbejde til pension

Der bør være fokus på de øvrige ovennævnte overgange i målgruppens forløb og livssituation, hvilket kræver særlig støtte fra fagpersonerne samt tværfagligt samarbejde om tidlig planlægning mv. Kommunerne spiller fx en rolle i overgangen fra barn til voksen og i overgangen fra arbejde til pension, herunder i forhold til at sikre en hensigtsmæssig overgang vedrørende hjælpemidler og støtte i forhold til personer med cystisk fibrose i forhold til ny lovgivning og forvaltningsstruktur.

Forløbet, hvor en patient vurderes og godkendes til en lungetransplantation og står på venteliste til en sådan, er eksempelvis en særligt udfordrende overgang, hvor der bør være fokus på samarbejdet mellem teamet, lungemedicinerne og patienten.

Eftersynet viser, at der bør være fokus på:

- Mulighed i centrene for at kunne yde ekspertise i forbindelse med akut indlæggelse på lokalt sygehus fx i form af telefonisk rådgivning
- Styrkelse af kompetencer hos personer med cystisk fibrose og pårørende til egenomsorg med henblik på hjemmebehandling, dog understøttet af let adgang til rådgivning og akutte besøg/indlæggelser ved behov
- Videreudvikling af behandling i eget hjem, fx ved afprøvning, evaluering og implementering af telemedicinske løsninger mv.
- Koordination af indsatsen og patientforløbene i centrene. Der kan med fordel også inddrages ikke sundhedsfagligt personale til opgaven
- Styrkelse af det tværfaglige samarbejde i forhold til planlægning af overgange i forløb, med særligt fokus på opfølgningen på voksenafdelingen efter overgangen fra børne-/ungeregi.

5. Kompetencer i centrene

5.1. Centrenes tværfaglige teams

Kontrol og behandling af personer med cystisk fibrose varetages af et multidisciplinært, højt specialiseret team i hvert center, med faggrupper der samarbejder tværfagligt. Jf. europæiske guidelines bør følgende kompetencer indgå i et team: læge, sygeplejerske, fysioterapeut, diætist, socialrådgiver, psykolog, sekretær, databasemanager. Sammensætning af faggrupper bør leve op til de europæiske guidelines, som tilpasses de lokale forhold (7). I Danmark er behandling af cystisk fibrose hos børn og voksne højt specialiserede funktioner forankret i henholdsvis pædiatri og infektionsmedicin. Varetagelsen skal ske i tæt samarbejde med relevante specialer, herunder klinisk mikrobiologi og lungemedicin – se bilag 3 og 4.

Teamets tætte, livslange patientkontakt er afgørende for at kunne planlægge og fastholde det omfattende behandlingsprogram for den enkelte patient. For at fastholde engagementet hos personer med cystisk fibrose i den meget tidskrævende daglige behandling, er det ligeledes væsentligt, at der er tilstrækkeligt personale i behandlerteamet med viden om baggrund og indikation for den ordinerede behandling og har kendskab til bivirkninger samt kender mulighederne for at afhjælpe disse, hvilket der bør være fokus på at sikre.

5.2. Lægefaglige kompetencer

Behandling af børn og unge med cystisk fibrose varetages af speciallæger i pædiatri med specialisering i pædiatrisk pulmonologi/infektiøspædiatri. Symptomer på cystisk fibrose, der ikke er pulmonologiske, varetages også primært af disse læger i cystisk fibrose ambulatoriet. Kun ved de sværeste af sådanne symptomer fx komplicerede problemer i mavearmkanalen henvises der til andre pædiatriske fagområder. Centrenes infektionsmedicinere har ansvaret for behandlingen af voksne personer med cystisk fibrose i tæt samarbejde med øvrige relevante specialer, se nedenfor.

De to centre ledes af en læge. Centrenes læger har det overordnede behandlingsansvar og leder det tværfaglige team om den enkelte patient. Diagnostik, behandling, rådgivning, varetagelse af database, undervisning, formidling og forskning er blandt lægernes kerneområder, som er vigtige for at sikre og videreføre de internationale standarder. Centrenes læger er derudover bindeled til de støttende lægefaglige specialer.

Den lægelige ekspertise er aktuelt fordelt på få læger. Det opleves generelt som vanskeligt med den nuværende normering af læger, at gennemføre planlagte indsatser, opretholde højt specialiseret kompetenceudvikling, samt udarbejde og implementere retningslinjer og nye tiltag. Det påvirker på længere sigt kvaliteten af den daglige behandling af personer med cystisk fibrose, udviklingen af fagområdet, herunder fastholdelsen af læger på området samt sikring af den fremtidige rekruttering og ekspertise.

5.3. Kompetencer til socialrådgiver- og psykologbistand

I forbindelse med reduktion af tilgængeligheden af socialrådgivere og psykologer i centrene oplever personer med cystisk fibrose, at de ikke kan få den nødvendige vejledning og støtte, samt at de får et tilfældigt/uensartet tilbud. Personer med cystisk fibrose savner således bedre adgang til socialrådgiver- og psykologbistand i centrene, hvilket er et væsentligt problem, som Cystisk Fibrose Foreningen blandt andre har rejst.

Psykologbistand er en vigtig del af behandlingen af personer med cystisk fibrose, som beskrevet i afsnit 3.3.7 vedr. psykosociale indsatser og palliation. Det er derfor væsentligt, at der er kompetencer til stede i centrene til at kunne yde denne bistand, som varetages ved psykolog o.l. Aktuelt er der et utilstrækkeligt tilbud om psykologbistand.

Personer med cystisk fibrose samt forældre til børn med cystisk fibrose, har rettigheder der er dækket af lov om social service. Det er et kompliceret område, og derfor har centrene behov for at kunne yde socialrådgiverbistand. Specialiserede socialrådgivere i centrene kan yde rådgivning og tage kontakt til de kommunale sagsbehandlere ift. de individuelle sygdomsspecifikke problemstillinger og behov for støtte – og på den måde aflaste det øvrige personale samt personer med cystisk fibrose og deres pårørende. Desuden kan der være behov for at tage kontakt til de unges uddannelsessted.

Aktuelt er der et utilstrækkeligt tilbud om socialrådgiverbistand, hvorfor andre faggrupper, typisk læger, må varetage denne opgave. På Aarhus Universitetshospital er der ikke en fast socialrådgiver tilknyttet centret, men aktuelt ansættes en socialrådgiver til at rådgive på flere sygdomsområder. Socialrådgivere i kommunerne har ikke specifik viden om cystisk fibrose, hvilket ikke er muligt med få personer med cystisk fibrose i den enkelte kommune. Se endvidere punkt 6.2.1 for samarbejdet med kommunerne.

5.4. Kompetencer til fysioterapi og ernæringsindsats

Specialiseret fysioterapeutisk behandling af personer med cystisk fibrose (beskrevet i kapitel 3) varetages af fysioterapeuter med speciale i respiration og multiorgansygdom på de to cystisk fibrose centre, i forbindelse med ambulante kontroller og eventuel indlæggelse. Specialiseringen i respirationsfysioterapi opnås på kurser, som udbydes af Dansk Selskab for Hjerter- og Lungefysioterapi og Danske Fysioterapeuter. Da respirationsfysioterapi til personer med cystisk fibrose er et snævert fagområde i Danmark indgår fysioterapeuterne i et internationalt samarbejde vedr. specialiserede indsatser, herunder respirationsfysioterapi, blandt andet om fælles retningslinjer på området.

De vigtigste samarbejdspartnere for monofaglig sparring for fysioterapeuter findes i de nordiske lande, og her samarbejdes der om nye tiltag inden for fysioterapeutisk behandling af cystisk fibrose. Dette internationale samarbejde bidrager til fysioterapeuternes kompetenceudvikling. Desuden er det væsentligt, at fysioterapeuterne tilegner sig viden om, hvilke genoptræningstilbud der findes rundt om i landet med henblik på at kunne viderehenvise personer med cystisk fibrose dertil.

Specialiseret ernæringsindsats (beskrevet i kapitel 3) varetages af diætister med specialiseret viden om cystisk fibrose. Hos de yngste personer med cystisk fibrose er særlig viden om overgangskost, enzymdosering og trivsel vigtig, mens de voksne personer med cystisk fibrose ofte kompliceres af diabetes, indlæggelser og sonde. Personer med cystisk fibrose og deres pårørende vejledes både telefonisk, ambulant og under indlæggelse. Det er væsentligt for deres prognose, at de ved behov har mulighed for specialiseret vejledning ved diætist. Der tilbydes aktuelt ernæringsindsatser til personer med cystisk fibrose, men i fremtiden bør der være fokus på at sikre en tilstrækkelig indsats med det stigende antal personer med cystisk fibrose.

5.5. Sygeplejefaglige kompetencer

På grund af cystisk fibroses kompleksitet og intensivitet samt den udvikling, der pågår på undersøgelses- og behandlingsområdet, er det væsentligt, at personer med cystisk fibrose mødes og behandles af et personale med specialiserede kompetencer vedrørende cystisk fibrose. Endvidere er det væsentligt, at det sygeplejefaglige personale er fagligt opdateret bl.a. for at kunne give personer med cystisk fibrose den vejledning og information af høj kvalitet, som de har brug for.

Der findes ikke en uddannelse eller efteruddannelse vedrørende cystisk fibrose i Danmark for personale, der varetager sygepleje af personer med cystisk fibrose. Undervisning og oplæring af fx sygeplejersker i sygdommen foregår som sidemandsoplæring, kombineret med undervisning varetaget af andre faggrupper. Med henblik på at sikre god kvalitet i denne kompetenceudvikling er der behov for læring på kurser o.l. Desuden varetager sygeplejerskerne oplæring/instruering af familierne i inhalationsapparat/inhalationer. I den forbindelse kunne der med fordel indgås et samarbejde mellem de to cystisk fibrose centre.

Kompetenceudviklingen kan ligeledes ske ved deltagelse i konferencer o.l. med fokus på cystisk fibrose. Ved deltagelse i de nordiske møder i netværksgruppen Scandinavian Cystic Fibrosis Nurses (SCFN) er der endvidere mulighed for i fællesskab at udvikle sygeplejen samt udveksle viden og erfaringer. Desuden er der på den årlige europæiske cystisk fibrose konference (ECFS) særskilte sessioner for sygeplejersker.

Eftersynet viser, at der bør være fokus på:

- Opretholdelse af de tværfaglige teams i centrene med kompetencer og viden om cystisk fibrose, herunder at de fordeles på flere personer, og med en sammensætning tilpasset de lokale forhold
- Fordeling af den lægefaglige ekspertise på flere personer aktuelt og generationsskifte i centrene med henblik på fremtidig lægefaglig ekspertise i cystisk fibrose
- Tilstrækkelig adgang til kompetencer i centrene til psykologbistand ved behov
- Tilstrækkelig adgang til kompetencer i centrene til socialrådgiverbistand, blandt andet i forhold til støtte og koordinering med de samarbejdende kommuner om de kommunale ydelser
- Mulighed for udvikling af fysioterapeuters kompetencer vedrørende respirationsfysioterapi samt specifik behandling og træning målrettet cystisk fibrose, herunder ved relevante kurser og internationalt samarbejde
- Tilstrækkelig adgang til specialiseret ernæringsindsats ved diætist i centrene
- Styrkelse af sygeplejefaglige kompetencer til vurdering af behov hos personer med cystisk fibrose, til rådgivning og oplæring i behandlingen samt til at yde psykosociale indsatser, herunder til dem der har særlige udfordringer

6. Organisering og samarbejde

6.1. Det tværfaglige samarbejde

Der er de senere år indført nye opgaver og metoder, og fremover kommer der nye til. Dette har medført, at der er et overlap mellem de faggrupper, der varetager konkrete opgaver. Eksempelvis foretager flere faggrupper end tidligere lungefunktionsundersøgelser både ved hjælp af spirometri og andre specialundersøgelser. Tidligere blev de alene varetaget af fysioterapeuter, men nu varetages de af et tværfagligt team bestående af både af bioanalytiker/fysioterapeuter, sygeplejersker og humanfysiologer. Fysioterapeuterne udfører slimmobilisering og hosteteknik, men teamet samarbejder om respirationsunderstøttende behandling, herunder om inhalationsteknik, oplæring og behandlingsrækkefølgen.

Et tværfagligt team baseret på et sådant meget integreret samarbejde mellem teamets forskellige fagpersoner kaldes et transdisciplinært samarbejde, hvor hver fagperson i teamet mestrer flere faglige tilgange til den enkelte patient og understøtter de øvrige faggruppers arbejde efter at have modtaget supervision. Ved sådan en høj grad af tværfaglighed kan der opnås et niveau i samarbejdet, hvor fagpersoner overlapper hinanden i opgaveløsningerne, hvilket kan være nødvendigt i en travl hverdag.

Der bør være fokus på at muliggøre yderligere integreret samarbejde i centrenes team, herunder hensigtsmæssig opgaveglidning mellem faggrupperne. Det kunne eksempelvis være opgaveglidning fra sygeplejersker til sekretærer ift. koordinering af forløbene.

På centrene afholdes der aktuelt multidisciplinære teamkonferencer (MDT) i den enkelte afdeling, og MDT-konferencer for alle ansatte i hele cystisk fibrose centret, men det er en udfordring at afholde dem i tilstrækkeligt omfang. De to centre samarbejder på tværs og følger vejledninger baseret på samme europæiske guidelines mv. Der afholdes lægefaglige telekonference mellem de to cystisk fibrose centre ca. månedligt. Årligt afholdes der et nationalt møde for begge cystisk fibrose centres tværfaglige teams, hvor retningslinjer, behandlinger og patient-cases mv. evalueres og diskuteres.

Den væsentligste samarbejdspartner uden for cystisk fibrose centrene er de mikrobiologiske afdelinger. En stor del af de månedlige kontroller er rettet mod opsporing og overvågning af lungeinfektioner hos personer med cystisk fibrose, hvilket kræver et særligt tæt samarbejde med højt specialiserede kliniske mikrobiologiske afdelinger. Det gøres ved, at der afholdes mikrobiologiske konferencer hver eller hver anden uge, samt løbende telefonkontakter fx ved fund af bakterier, som patienten ikke tidligere har

haft, samt ved spørgsmål om antibiotisk behandling, infektionshygiejne og kontrol. Desuden afholdes ugentlige røntgenkonferencer, månedlige konferencer om henvisning til bihulekirurgi og faste møder med speciallæger i lungesygdomme efter transplantation. Nogle møder må nødvendigvis foregå ved fælles nationale konferencer (MDT). Endvidere er der et tværfagligt samarbejde i forbindelse med overgange i forløbet.

Påvirkninger af øvrige organsystemer, ud over lungerne, varetages ligeledes af centrene team, men ved sværere sygdom også i samarbejde med speciallæger og faggrupper inden for andre fagområder. Se bilag 4 for en oversigtlig beskrivelse af, hvordan de forskellige organsystemer kan påvirkes, hvem der samarbejdes med i forhold til disse samt hvilke områder de forskellige samarbejdspartnere har fokus på.

Ligesom inden for centrene er der udfordringer i forhold til rekruttering, kontinuitet og sikring af overdragelse af højt specialiseret viden om cystisk fibrose inden for nogle af de involverede specialer uden for centrene. Det er desuden en udfordring, at mange personer med cystisk fibrose oplever, at de ved indlæggelser uden for centrene møder et personale, såvel læger og sygeplejersker samt andre aktører fx på daginstitutioner og skoler, der har meget lidt kendskab til cystisk fibrose, og personer med cystisk fibrose bliver derfor ofte eksperten i sygdommen. Nogle fagpersoner fra centrene underviser og yder allerede rådgivning til personale uden for centrene, hvilket der bør være fokus på en udbygning af.

6.2. Det tværsektorielle samarbejde

Et godt samarbejde på tværs af sektorer er desuden nødvendigt for behandlingen af personer med cystisk fibrose. Det drejer sig om samarbejdet med hjemkommunerne, egen læge samt øvrige relevante tilbud.

6.2.1. Samarbejdet med kommunerne

Personer med cystisk fibrose kan modtage støtte fra kommunerne til tabt arbejdsfortjeneste, fuld kompensation for medicinudgifter, tilskud til kost, vask/tøj og transport m.v. Det varierer, i hvilken grad personer med cystisk fibrose har ret til kommunalt tilskud, afhængig af, hvilke kriterier den gældende lovgivning på området sætter for tilbud om tilskud. Dertil fremgår det også af lovgivningen, at der altid skal laves en konkret og individuel vurdering af det enkelte barns behov, hvorfor der kan være forskel på, hvilken hjælp det enkelte barn og familie kan tilbydes.

Centrene hjælper ofte personer med cystisk fibrose og deres pårørende med at søge tilskud fra kommunen, såfremt de ikke selv har overskud eller forudsætninger til at kunne søge. Dette kræver socialrådgiver med viden om cystisk fibrose i centrene. Der er desuden dokumenteringskrav ift. at opnå tilskud, og nogle tilskud skal løbende dokumenteres jf. lovgivningen. Cystisk fibrose centrene skal derfor også følge op på disse løbende. Dette indbefatter, at centrene udarbejder mange statusattester (nogle kommuner beder om en ny hvert år jf. gældende lovgivning) samt underretninger, hvis et barns psykiske og fysiske trivsel skønnes at være i fare. Ved vurderet mistrivsel forsøger centret derfor først at indkalde til et netværksmøde, typisk med forældre, kommune, skole/daginstitution, hvilket er tidskrævende.

Familier, der får støtte i forbindelse med tabt arbejdsfortjeneste, har mulighed for at bruge mere tid på behandlingen af deres barn, hvilket medvirker, at barnet kan opnå bedre lungfunktion og normal vægt. Dette er understøttet af forskningen på området. I vurderingen af, om familierne kan tildeles støtte i forbindelse med tabt arbejdsfortjeneste, bør der således ses på barnets behov over tid, så der også er fokus på at forebygge, at barnets lungfunktion og vægt ikke falder igen.

Unge personer med cystisk fibrose overgår til ny tilskudsordning, når de bliver 18 år, og der er ofte behov for hjælp til ansøgning af dette. Nogle personer med cystisk fibrose arbejder fuld tid (med en §56 ordning ved sygefravær), men mange har job med flextid. Enkelte har behov for egentlig pension, igen noget som personer med cystisk fibrose oftest har behov for hjælp til at søge om.

Ved hjemmebehandling med intravenøs antibiotika kan den kommunale hjemmepleje eller akutteam i enkelte tilfælde være involveret. Dette kan dog kun lade sig gøre, hvis der er en aftale herom mellem centrene og den kommunale hjemmepleje. I langt de fleste tilfælde står patienten/pårørende dog selv for administrationen af denne del af behandlingen.

6.2.2. Samarbejde om træningstilbud uden for centrene

Patientgruppen modtager sædvanligvis fysioterapi på centrene, og derudover samarbejdes der tværsektorielt i forhold til den fysiske træning, herunder koordinering med øvrige træningstilbud i andre regi, i relevant omfang. Det er væsentligt, at personer med cystisk fibrose har mulighed for individuelle træningstilbud i lokalt regi, men det er aktuelt en udfordring at kunne dække denne del af deres behov for træning.

Almen praksis kan henvise en borger med cystisk fibrose til vederlagsfri fysioterapi. Det er dog kun den del af målgruppen, der har et svært fysisk handicap som følge af cystisk fibrose, som er omfattet af denne ordning, jf. Sundhedsstyrelsens vejledning om adgang til

vederlagsfri fysioterapi (2019). Der bør være opmærksomhed på, at disse patienter ofte har brug for individuel fysioterapi, fordi sygdommen begrænser dem i at deltage i generel holdtræning pga. deres nedsatte lungefunktionsevne og smittefaren. Vejledningen for vederlagsfri fysioterapi giver mulighed for individuel fysioterapi for denne gruppe af patienter. Derudover er cystisk fibrose centrene forpligtede til at udarbejde og sende en genoptræningsplan til kommunen, hvis der i forbindelse med ambulant kontakt eller indlæggelse er et lægefagligt begrundet behov for genoptræning², og kommunerne kan desuden visitere til vedligeholdende træning efter servicelovens § 86. Inden for disse rammer bør træningen tilrettelægges på baggrund af en individuel vurdering af funktionsevne, motivation, behov samt ressourcer.

6.2.3. Almen praksis

Almen praksis har en begrænset rolle i forhold til personer med cystisk fibrose. Ved mistanke om cystisk fibrose kan egen læge blive involveret i henvisning til videre udredning. Egen læge varetager desuden akut opstået sygdom eller anden sygdom ikke relateret til cystisk fibrose. Børn med cystisk fibrose ses også ved almindelige forebyggende børneundersøgelser inklusive vaccinationer. Samtidigt kan egen læge have en rolle for hele familien som støtte til en kronisk syg både ved diagnose og gennem livsforløbet. En forudsætning for det gode samarbejde med almen praksis er blandt andet, at centrene fremsender epikriser/ambulante notater løbende med orientering om forløb og behandling fx om, at det almindelige vaccinationsprogram skal følges.

6.3. Internationalt samarbejde

Cystisk fibrose er en sjælden sygdom, og derfor er det vigtigt med mulighed for at indgå i internationalt samarbejde med henblik på kvalitetsudvikling af området, blandt andet i forhold til at opnå faglig viden om håndtering og behandling af personer med cystisk fibrose. Danmark er meget engageret i internationalt samarbejde om forskning i sygdommen, om behandlingsanbefalinger og om overvågning af behandlingsresultater i de forskellige lande. Gennem medlemskab af European Cystic Fibrosis Society (ECFS) er Danmark med til at udvikle lægefaglige konsensusdokumenter om 'best practice' for behandling af forskellige aspekter af sygdommen. ECFS samarbejder med den Nord Amerikanske Cystic Fibrosis Foundation (CFF) med henblik på at ensarte behandlingsanbefalinger og i fællesskab være med til at vurdere nye behandlingstilbud samt deltage i de nødvendige kliniske afprøvninger af nye behandlinger. Desuden har centrene et tæt samarbejde med cystisk fibrose centre i både Norge og Sverige (Scandinavian Cystic Fibrosis Study

² <https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=202249>

Consortium - SCFSC) med møder to gange årligt om fælles forskningsprojekter og med henblik på at drøfte behandlingsprotokoller.

Desuden har den europæiske-, den nordamerikanske-, den canadiske, den australske og den engelske cystisk fibrose forening udpeget en international antimikrobiel arbejdsgruppe med henblik på at udarbejde retningslinjer for antibiotika-resistens bestemmelse og antibiotikabehandling af personer med cystisk fibrose, som de danske kliniske mikrobiologer specialiserede i cystisk fibrose er repræsenteret i.

Eftersynet viser, at der bør være fokus på at sikre:

- Styrkelse af centrenes tværfaglige samarbejde samt samarbejdet med andre relevante specialer, herunder mulighed for afholdelse af tværfaglige konferencer både internt på sygehuset og på tværs af landet
- Mulighed for undervisning, rådgivning og oplysning om cystisk fibrose mv. til fagpersoner på andre sygehusafdelinger, i skoler og dagsinstitutioner mv. af fagpersoner
- Oprustning af det tværsektorielle samarbejde ved adgang til socialrådgiverbistand i centrene i forhold til koordinering med de samarbejdende kommuner om de kommunale ydelser til personer med cystisk fibrose og deres pårørende.

7. Retningslinjer og data

7.1. Retningslinjer, vejledninger mv.

De to cystisk fibrose centre har udviklet en række vejledninger, instrukser og patientforløbsbeskrivelser. Flere af dem er udarbejdet i et samarbejde mellem centrene, og der arbejdes fortsat på yderligere fælles vejledninger med henblik på at ensarte det faglige indhold i behandlingen i landet. Der findes således regionale retningslinjer for håndtering og behandling af cystisk fibrose, som generelt er baseret på retningslinjer o.l. fra European Cystic Fibrosis Society (7-14). På nogle områder vedr. cystisk fibrose er der endnu ikke udarbejdet vejledninger eller fælles retningslinjer.

Fysioterapeuterne anvender de internationale fysioterapi vejledninger udført af ECFS fys-gruppe. Derudover udarbejder de træningsvejledninger og -programmer med fokus på udholdenhed og styrketræning samt på thorax-mobiliserende og holdningskorrigerende øvelser.

Endvidere har de mikrobiologer, der arbejder med cystisk fibrose, et tæt samarbejde med de infektionshygiejniske enheder mhp. udvikling og vedligeholdelse af retningslinjer om infektionskontrol og -forebyggelse.

Der bør være fokus på at sikre en national ensartning af indsatserne – og dermed for yderligere fælles retningslinjer, så personer med cystisk fibrose har adgang til det samme faglige indsats i hele landet, som tilbydes efter behov. Organiseringen af tilbuddene kan være forskellig.

7.2. Data vedr. cystisk fibrose

Registrering af cystisk fibrose hos den enkelte patient foregår som al anden diagnoseregistrering, og indberettes til Landspatientregistret. Ud over de sædvanlige indberetninger til Landspatientregistret er data fra alle personer med cystisk fibrose i Danmark blevet registreret i Det Danske Cystisk Fibrose Patientregister siden 2000. Registeret inkluderer alle målinger af lungefunktion (FEV1, FVC), højde, vægt og BMI (z-score), antibiotikabehandling – både intravenøs, oral og inhalationer, dyrkningsresultater af luftvejssekret, debut af kronisk infektion og debut af diabetes, allergisk bronchopulmonal aspergillose (ABPA), mv. Formålet med databasen er at overvåge udviklingen i patientpopulationen og sygdomsprogression hos personer med cystisk fibrose samt effekten af indførelse af nye behandlingstilbud på sygdomsudviklingen. Samtidigt bruges det til at sammenligne

kvaliteten af behandlingen mellem de to centre i Danmark og med andre europæiske lande samt til forskning. Data bruges også i behandlingsøjemed, da de giver et samlet overblik over den enkelte patients forløb af infektioner og komplikationer.

Alle data er allerede tilgængelige fra rutinemæssige undersøgelser. Det er dog ikke muligt at foretage dataoverførsel fra patientjournaler automatisk, og data skal i et stort omfang indtastes manuelt i databasen, hvilket tager tid. En gang årligt samles data fra Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, og overføres derefter til den europæiske ECFSPR register.

Der er et potentiale i udvikling af en tværfaglig national database, som kan øge automatisering af dataindsamling, kan sikre nemt overblik for alle involverede faggrupper og hvorfra data kan trækkes direkte med henblik på anvendelse i den daglige kontakt med personer med cystisk fibrose. Ved etablering af eksempelvis en kvalitetsdatabase vil det også være muligt at følge udviklingen i behandling og effekt direkte på begge centre. Etablering af en klinisk kvalitetsdatabase sker ved, at klinikerne sender indstilling derom til RKKP, hvis bestyrelse derpå beslutter, om databasen skal etableres.

Der er behov for at undersøge nærmere, hvilken form for national database vedrørende cystisk fibrose, der er den bedste løsning, herunder beskrivelse af hvilke behov en national database skal kunne opfylde.

Eftersynet viser, at der bør være fokus på:

- Udvikling af fælles standarder og retningslinjer med henblik på national ensartning af indsatsernes faglige indhold
- Vedligeholdelse af eksisterende database og udvikling af en tværfaglig national database vedrørende cystisk fibrose.

8. Referenceliste

- (1) CF Center Rigshospitalet, CF Center Skejby (Aarhus Universitetshospital). Rapport om cystisk fibrose i Danmark. 2013.
- (2) Sundheds- og Ældreministeriet. Styrket indsats i forhold sjældne sygdomme, herunder cystisk fibrose. 2019; Available at: <https://www.sum.dk/Aktuelt/Nyheder/Sundhedspolitik/2019/Januar/~media/Filer%20-%20dokumenter/Udmoentning-af-midler-til-sjaeldne-sygdomme-og-cystisk-fibrose.pdf>.
- (3) Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry. 2017 Annual Data Report. 2018.
- (4) Burgel PR, Bellis G, Olesen HV, Viviani L, Zolin A, Blasi F, et al. Future trends in cystic fibrosis demography in 34 European countries. Eur Respir J 2015 Jul;46(1):133-41.
- (5) Taylor-Robinson DC, Thielen K, Pressler T, Olesen HV, Diderichsen F, Diggle PJ, Smyth R, Whitehead M. Low socioeconomic status is associated with worse lung function in the Danish cystic fibrosis population. Eur Respir J 2014;44(5):1363-6.
- (6) Sundhedsstyrelsen. Information til praktiserende læger, pædiatere, sundhedsplejersker m.fl. om implementering af national screening for cystisk fibrose via hælblod-prøven hos nyfødte per 1. maj 2016. 2016; Available at: <https://www.sst.dk/-/media/Viden/Graviditet-og-f%C3%B8dsel/Unders%C3%B8gelse-af-barnet-under-graviditeten/Screening-af-nyf%C3%B8dte/Ny---Informationsbrev-til-sundhedspersonalet-om-CF-screening.ashx?la=da&hash=CC7BF77238D7A8AF246278054BEF8F5358CB9ACE>.
- (7) Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K, Drevinek P, Foweraker J, Havermans T, et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. J Cyst Fibros 2014;13:S3-S22.
- (8) Stern M, Bertrand DP, Bignamini E, Corey M, Dembski B, Goss CH, et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Quality Management in cystic fibrosis. J Cyst Fibros 2014;13 Suppl 1:S43-59.
- (9) Döring G, Flume P, Heijerman H, Elborn JS, Consensus Study Group. Treatment of lung infection in patients with cystic fibrosis: Current and future strategies. J Cyst Fibros 2012;11:461-79.
- (10) Sermet-Gaudelus I, Mayell SJ, Southern KW, European Cystic Fibrosis Society (ECFS), Neonatal Screening Working Group. Guidelines on the early management of infants diagnosed with cystic fibrosis following newborn screening. J Cyst Fibros 2010;9(5):323-9.

- (11) Smyth AR, Bell SC, Bojcin S, Bryon M, Duff A, Flume P, et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice Guidelines. J Cyst Fibros 2014;13 Suppl 1:S23-42.
- (12) Cystic Fibrosis Trust. Cystic Fibrosis - Our Focus. Standards of Care and Good Clinical Practice for the Physiotherapy Management of Cystic Fibrosis. 2011.
- (13) Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Heijerma HGM, Munck A, Ratjen F, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Barben J, Flume PA, Hodková P, Kashirskaya N, Kirszenbaum MN, Madge S, Oxley H, Plant B, Schwarzenberg SJ, Smyth AR, Taccetti G, Wagner TOF, Wolfe SP, Drevinek P. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. J Cyst Fibros 2018;17(2):153-178.
- (14) Castellani C, Conway S, Smyth A, Stern M, Elborn JS. Standards of Care for Cystic Fibrosis ten years later. J Cyst Fibros ;13 Supl 1:S1-S2.

9. Bilagsfortegnelse

- Bilag 1:** Tabel over personer med cystisk fibrose
- Bilag 2:** Kommissorium for arbejdsgruppen
- Bilag 3:** Specialfunktioner jf. gældende specialevejledning
- Bilag 4:** Oversigt over cystisk fibrose centrenes samarbejdspartnere

Bilag 1: Tabel over patienter med cystisk fibrose

Patienter med cystisk fibrose

Af tabel 1 fremgår det, at der i 2017 var der 509 borgere i Danmark med diagnosen cystisk fibrose, hvor af ca. 5% var 50 år eller derover.

245 af de 509 borger med cystisk fibrose er kvinder, hvilket svarer til 48 pct.

Tabel 1 Antal borgere i Danmark og antal borgere i Danmark med cystisk fibrose fordelt på køn og alder, 2017

	Begge		Kvinde		Mand	
	Alle borgere	Borger med CF	Alle borgere	Borger med CF	Alle borgere	Borger med CF
0-4	270.453	47	131.676	24	138.777	23
5-9	297.947	58	144.907	28	153.040	30
10-14	317.041	60	154.841	30	162.200	30
15-17	192.875	30	94.188	16	98.687	14
18-24	471.612	98	230.025	48	241.587	50
25-29	316.157	56	154.583	30	161.574	26
30-34	270.157	37	133.124	17	137.033	20
35-39	283.944	33	141.237	15	142.707	18
40-44	335.944	39	167.633	17	168.311	22
45-49	356.402	24	177.108	7	179.294	17
50+	2.162.651	27	1.126.284	13	1.036.367	14
TOTAL	5.275.183	509	2.655.606	245	2.619.577	264

Kilde: Forebyggelsesregisteret 2001 - 2017

Note: Alle borgere i 2017 er afgrænset til personer med dansk statsborgerskab i 2017 (STATKODE="5100" og AAR = 2017). Borgere med cystisk fibrose, er "Alle borgere" grænset yderligere med, at de har haft en relevant aktionsdiagnose i årene 2008 til og med 2017 (ADIAG = DE84*) på Rigshospitalet (1301) eller Aarhusuniversitets hospital (6620). Aldersgrupperne er ud fra personens alder ultimo 2017.

Bilag 2: Kommissorium for arbejdsgruppen

Arbejdsgruppe til eftersyn af området vedrørende cystisk fibrose

Sundhedsstyrelsen skal hermed anmode om udpegning af medlemmer til en arbejdsgruppe til udarbejdelse af eftersyn vedrørende området for cystisk fibrose.

Undersøgelsen vil blive igangsat med afsæt i en drøftelse af emnet primo 2018 med involvering af relevante specialer og lægevidenskabelige selskaber. Undersøgelsen planlægges at foreligge medio 2018.

Sundhedsstyrelsen nedsætter derfor en arbejdsgruppe, der skal rådgive i forhold til undersøgelsen af området vedr. cystisk fibrose.

Baggrund

Cystisk fibrose er en kronisk arvelig sygdom, som især angriber lunger og fordøjelsessystem og forårsager nedsat vækst. Der er omkring 200 børn og 300 voksne med cystisk fibrose i Danmark. Den forventede levetid, som i dag er over 30 år, er steget betydeligt siden 1970'erne og forventes fortsat at stige.

Alle nyfødte er siden 1. maj 2016 blevet screenet for cystisk fibrose via hælblodprøven. Personer med cystisk fibrose vil fra starten blive fulgt og behandlet i cystisk fibrose centrene på hhv. Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital i Skejby.

Fra de to cystisk fibrose centre er der tidligere – i 2009 og 2013 – udgivet to officielle rapporter. Rapporterne har belyst forskellige aspekter ved sygdommen og dens behandling i Danmark, blandt andet patientantal, køn, samt kliniske data for vækst, lungefunktion og infektioner. Der er ikke siden udgivet vejledninger eller anbefalinger på området.

Arbejdsgruppens opgaver

Arbejdsgruppen skal rådgive Sundhedsstyrelsen om status for området med fokus på:

- Særlige problemstillinger, udfordringer og behov i indsatsen i forhold til børn og voksne med cystisk fibrose.
- Fremadrettede udfordringer på området samt mulige løsninger.

Rådgivningen skal have fokus på følgende områder:

- Indsatser til børn, unge og voksne med cystisk fibrose gennem hele forløbet: forebyggelse, behandling, rehabilitering og palliation

- Patientforløbet på tværs af sektorer
- Data på området, herunder anvendelse og monitorering.

Udover faglig rådgivning kan arbejdsgruppemedlemmer blive bedt om at bidrage med mødeoplæg og skriftlige bidrag.

Eftersynet vil ikke omfatte medicinsk behandling, hvilket derfor ikke indgår som en del af arbejdsgruppens rådgivningsopgave.

Arbejdet skal munde ud i en kortfattet statusrapport. Arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på udkast til rapporten undervejs i processen.

Organisering af arbejdet

Sundhedsstyrelsen nedsætter en fagligt bredt sammensat arbejdsgruppe bestående af følgende repræsentanter:

- Dansk Lungemedicinsk Selskab (1)
- Dansk Pædiatrisk Selskab (1)
- Dansk Thoraxkirurgisk Selskab (1)
- Dansk Selskab for Klinisk Mikrobiologi (1)
- Dansk Selskab for Almen Medicin (1)
- Dansk Selskab for Palliativ Medicin (1)
- Infektionsmedicinsk Selskab (1)
- Dansk Selskab for Fysioterapi (lungefysioterapeut) (1)
- Danske Sygepleje Selskab (1)
- Danske Regioner/repræsentanter fra regionerne (1/2 – en repræsentant fra hhv. Region Midtjylland og Region Hovedstaden)
- KL og/eller repræsentant fra en kommune (1/2)
- Danske Handicaporganisationer (1 fra Cystisk Fibrose Foreningen)
- Sundhedsdatastyrelsen (1)

Sundhedsstyrelsen varetager formandskab og sekretariatsfunktion for arbejdet.

Sundhedsstyrelsen udarbejder udkast til statusrapporten forud for møderne, som arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på. Dagsorden og beslutningsreferat udsendes cirka en uge før og efter mødets afholdelse.

Tidsplan

Der forventes afholdt i alt 3 møder i arbejdsgruppen i perioden fra marts til juni 2019. Mødedatoerne fremgår af udpegningsbrevet.

Forud for første arbejdsgruppe møde vil arbejdsgruppemedlemmerne blive bedt om at beskrive og fremsende særlige problemstillinger og mulige løsninger. Dette input skal kvalificere møderne og arbejdet i arbejdsgruppen.

Eftersynet sendes i høring i ugerne 19, 20 og 21. Sundhedsstyrelsen forventer at offentliggøre eftersynet i september 2019.

Arbejdsgruppens sammensætning

- Marianne Skov, Dansk Pædiatrisk Selskab
- Peter Skov Olsen, Dansk Thoraxkirurgisk Selskab
- Helle Krogh Johansen, Dansk Selskab for Klinisk Mikrobiologi
- Christine Benn Munck, Dansk Selskab for Almen Medicin
- Søren Jensen-Fangel, Dansk Selskab for Infektionsmedicin
- Tavs Qvist, Dansk Selskab for Infektionsmedicin
- Majbritt Pressfeldt, Danske Sygepleje Selskab
- Hanne Veberth Olesen, Region Midtjylland
- Per Jørgensen, Region Hovedstaden
- Mia Francis Ferneborg, KL
- Helle Ousted, Cystisk Fibrose Foreningen
- Mathilde Barington, Sundhedsdatastyrelsen
- Rikke Gravlev Poulsen, Danske Regioner
- Lue Katrine Drasbæk Philipsen, Dansk Selskab for Fysioterapi
- Tacjana Pressler, leder af Center for Cystisk Fibrose, Rigshospitalet
- Michael Perch, Dansk Lungemedicinsk Selskab
- Inge Eidemak, Dansk Selskab for Palliativ Medicin

Fra Sundhedsstyrelsen:

- Cecilie Juul (formand)
- Agnethe Vale Nielsen
- Mette Møller Karsten
- Nina Juul Eskildsen

Bilag 3: Specialfunktioner jf. gældende specialevejledning

Der er følgende specialfunktioner vedrører cystisk fibrose jf. gældende specialevejledninger:

Pædiatri

Som højtspecialiseret funktion på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital varetages "Cystisk fibrose".

Infektionsmedicin

Som højtspecialiseret funktion på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital varetages "Transitionsforløb og behandling af voksne med cystisk fibrose, i tæt samarbejde med intern medicin: lunge-medicin og pædiatri"

Lungemedicin

I specialevejledningen for lungemedicin står der: "Patienter med cystisk fibrose varetages i højtspecialiserede centerfunktioner, som omfatter både børn og voksne. Disse funktioner er aktuelt placeret i pædiatrisk og infektionsmedicinsk regi. Patienterne skal samles i centraliserede behandlingsforløb i samarbejde mellem relevante specialer, herunder intern medicin og pædiatri."

Klinisk Mikrobiologi

Som højtspecialiseret funktion på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital varetages "Tolkning og rådgivning vedrørende funktioner hos patienter med cystisk fibrose".

Radiologi

Som højtspecialiseret funktion på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital varetages "Cystisk fibrose hos børn, i tæt samarbejde med pædiatri".

Thoraxkirurgi vedr. lungetransplantation

Varetages som højtspecialiseret funktion på Rigshospitalet.

Bilag 4: Oversigt over cystisk fibrose centrenes samarbejdspartnere

Oversigt over områder, hvor CF-Centrene har udvalgte samarbejdspartnere med særlig CF-viden på det gældende område		
Involvering af samarbejdspartnere i forhold til organ	Beskrivelse	Fokusområder
Lunge Klinisk mikrobiologisk afd. Statens Serum Institut Respirationscenter Øst/Vest Transplantations center/ Thoraxkirurgisk afd Intensiv afdeling Lungemedicinsk afdeling (AUH)	Virus, svampe og bakterielle lungeinfektioner Respirationsinsufficiens Respirationsinsufficiens	Diagnostik og behandling NIV, hjemme CPAP og BiPAP behandling Lungetransplantation Udredning til lungetransplantation
Mave/tarm Gastroenterologisk afd. Børnekirurgisk afd. RH/OUH Mave-tarmkirurgisk afdeling	Malabsorption Obstipation Fordøjelsesproblemer med ileus-ækvivalent Sværere vitamin og jernmangel (som fx ved kort-tarmssyndrom efter MI) Medfødt mekonium-ileus (MI) Refluks	Diagnostik og behandling Operation Anlæggelse af ernæringssonde (PEG) pH måling Anlæggelse af ernærings-sodne (PEG) hos voksne
Knogle Endokrinologisk afdeling Afdeling for Vækst og Reproduction/Børneendokrinologer	Diabetes mellitus og Osteoporose Vækstproblemer	Insulinbehandling Monitorering og behandling af lavt BMD DXA scan
Lever		

Børnehepatologer Hepatologisk afdeling	Leversygdom: Levercirrose, esofagusvaricer Galdesten	Diagnostik, monitorering og behandling Levertransplantation
Øvre luftveje Øre-næse-hals afdeling	Nasale polyper og bihuleinfektioner Nedsat hørelse	Bihuleoperation (CAS-FESS) Fjernelse af polyper Audiometri
Nyre Børne-nefrologer Nefrologisk afdeling	Nyrefunktionspåvirkning Toxisk, diabetes- og transplantationsrelateret hypertension	Diagnostik og behandling Dialyse Nyretransplantation
Bevægeapparat Børne-reumatologer Reumatologisk afdeling	CF-gigt	Diagnostik, monitorering og behandling inkl. med immunmodulatorer Ledpunktur
Reproduktion (primært voksen-afd.) Fertilitetsklinikken, Gynækologisk/Obstetrisk Afdeling Klinisk Genetik afdeling,	Nedsat fertilitet	Undersøgelser af fertilitet Hormonel behandling, monitorering i graviditet. Genetisk rådgivning.
Fysioterapi CF kyndige fysioterapeuter	Sekret ophobning, fald i lungefunktionen og nedsat fysisk aktivitet	Sekret mobiliserende behandling Styrkelse af respirationsmuskulatur Træning
Kost Ernæringsenheden/diætist	Dårlig ernæringstilstand Malabsorption Vitamintilskud	Ernæringsvejledning
Psykologi Psykolog med kendskab til CF	Psykisk belastning: kronisk sygdom /begrænsninger/ forkortet forventet levetid Depression	Samtaler/terapi

	Coping strategier Compliance problemer	
Socioøkonomisk CF kyndig socialrådgiver	Sociale/økonomiske problemer Uddannelse Udgifter i forbindelse med sygdommen Kompensation for nedsat arbejdsevne Pension	Rådgivning Kontakt til kommuner
Palliation Palliativt team (PABU, RH)) Enhed for Lindrende Behandling (AUH)	Smertebehandling Særlig pleje	Rådgivning Hjemmebesøg Besøg under indlæggelse Vurdering
Diverse undersøgelser Radiologisk afdeling Klin. Fysiologisk afdeling Klin. biokemisk afdeling Klin. genetisk afdeling	Diagnostik Monitorering	Røntgen, HRCT, OOA, tarm-passage UL lever EDTA clearance Svedtest Undersøgelse af CFTR mutationer, rådgivning

