

## Harvinaisten sairauksien

---

# KANSALLINEN OHJELMA 2014–2017

Ohjausryhmän raportti

## KUVAILULEHTI

Julkaisija	Päivämäärä
Sosiaali- ja terveysministeriö	13.3.2014
Tekijät	Toimeksiantaja
Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmä Puheenjohtaja: Liisa-Maria Voipio-Pulkki, STM Varapuheenjohtaja: Jaakko Yrjö-Koskinen, STM	Sosiaali- ja terveysministeriö
Muiston nimi	HARE-numero ja toimeksiantajan asettamispäivä
Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017 - Ohjausryhmän raportti	STM122:00/.2011

### Tiivistelmä

■ Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmä esittää ehdotukset harvinaisten sairauksien kansalliseksi ohjelmaksi vuosille 2014–2017. Ohjelma on laadittu sidosryhmiä osallistaen. Ohjelman keskeisenä tavoitteena on, että henkilö voi harvinaissairaudesta huolimatta elää täysipainoista ja omiin valintoihinsa perustuvaa elämää ja saada siihen asianmukaisen hoidon ja kuntoutuksen lisäksi tarpeen mukaisen psykososiaalisen tuen.

Sosiaali- ja terveydenhuoltopalvelut eivät nykyisellään vastaa tyydyttävästi harvinaissairaiden tarpeisiin. Pienen esiintyvyytensä sekä asiantuntemuksen harvinaisuuden vuoksi harvinaiset sairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä, jotta niitä sairastavien oikeus laadukkaaseen hoitoon ja kuntoutukseen toteutuisi yhdenvertaisesti.

Kansallinen ohjelma sisältää toimenpide-ehdotukset tutkimuksen, hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalisen tuen kehittämiseksi. Ohjelmassa esitetään ensisijaisiksi toimenpiteiksi harvinaissairauksien vaatimien erityistoimenpiteiden tunnustamista lainsäädännössä tai niiden perusteluissa, harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttämistä, harvinaissairauksien yksiköiden perustamista yliopistosairaaloihin, harvinaislääkkeiden saatavuuden ja korvattavuuden edistämistä, kansallisen koordinoivan keskuksen perustamista sekä sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittämistä.


Ohjelman yhtenä tavoitteena on, että harvinaissairaat, heidän läheisensä ja potilasjärjestöt osallistuvat paremmin harvinaissairauksia koskevaan päätöksentekoon ja palveluiden suunnitteluun. Potilasjärjestöjen vaikutusmahdollisuuksia tulee kasvattaa palvelujärjestelmän kaikilla tasoilla.

### Asiasanat

harvinaiset taudit, potilasjärjestöt, sosiaalipalvelut, terveyspalvelut, voimaantuminen

Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5	Muut tiedot	
	<a href="http://www.stm.fi">www.stm.fi</a>	
ISSN-L 2242-0037	Kokonaissivumäärä	Kieli
ISSN 2242-0037 (verkkopainos)	45	suomi
ISBN 978-952-00-3402-3		
URN:ISBN:978-952-00-3402-3		
<a href="http://urn.fi/">http://urn.fi/</a> URN:ISBN:978-952-00-3402-3		

## PRESENTATIONSBLAD

Utgivare	Datum
Social- och hälsovårdsministeriet	13.3.2014
Författare	Uppdragsgivare
Styrgruppen för sällsynta sjukdomar Ordförande: Liisa-Maria Voipio-Pulkki, SHM Vice ordförande: Jaakko Yrjö-Koskinen, SHM	Social- och hälsovårdsministeriet Projektnummer och datum för tillsättandet av organet SHM122:00/.2011
Rapportens titel	
Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2014–2017 – Styrgruppens rapport	
Referat	
<p>■ Styrgruppen för sällsynta sjukdomar framför sina förslag till ett nationellt program för sällsynta sjukdomar för åren 2014–2017. Programmet har utarbetats genom att engagera intressentgrupperna. Det centrala målet för programmet är att en person trots sin sällsynta sjukdom ska kunna leva ett fullödigt liv genom att göra sina egna val och få förutom ändamålsenlig vård och rehabilitering också behövligt psykosocialt stöd.</p> <p>Social- och hälsovårdstjänsterna kan i detta nu inte tillräckligt väl tillgodose behoven hos personer som lider av sällsynta sjukdomar. Eftersom dessa sjukdomar förekommer i liten omfattning och expertis i dem är sällsynt krävs speciella åtgärder av servicesystemet för att de sjukas rätt till kvalitativ vård och rehabilitering ska kunna tillgodoses på ett likvärdigt sätt.</p> <p>Det nationella programmet inkluderar förslag till åtgärder för att utveckla forskningen, vården, rehabiliteringen och det sociala stödet. Som åtgärder i första hand föreslås att man ska erkänna inom lagstiftningen eller motiveringen till lagstiftning att sällsynta sjukdomar kräver speciella åtgärder och att man ska förtydliga vårdstigen för sällsynta sjukdomar, inrätta enheter för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhus, främja tillgången till och ersättningen för läkemedel som behövs vid sällsynta sjukdomar, inrätta ett nationellt centrum för koordinering samt utveckla det sociala stödet och rehabiliteringen.</p> <p>Ett mål för programmet är att personer med sällsynta sjukdomar, deras närstående och patientorganisationer i högre grad ska delta i beslutsfattandet och planeringen av tjänster med anknytning till sällsynta sjukdomar. Patientorganisationernas möjligheter att påverka bör ökas på servicesystemets samtliga nivåer.</p>	
Nyckelord	
sällsynta sjukdomar, hälsovårdstjänster, socialtjänst, patientorganisationer, brukarmedverkan	
Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 2014:5	Övriga uppgifter <a href="http://www.stm.fi/svenska">www.stm.fi/svenska</a>
ISSN-L 2242-0037 ISSN 2242-0037 (online) ISBN 978-952-00-3402-3 URN:ISBN:978-952-00-3402-3 <a href="http://urn.fi/">http://urn.fi/</a> URN:ISBN:978-952-00-3402-3	Sidoantal 45
	Språk Finska
	 SOCIAL- OCH HÄLSOVÅRDSMINISTERIET

# SISÄLLYS

1	Johdanto.....	8
2	Suomen harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma.....	10
2.1	Taustaa Suomen tilanteesta .....	10
2.2	Kansallisen ohjelman tavoitteet.....	11
3	Kansallisen ohjelman osa-alueet.....	13
3.1	Osa-alue 1: Harvinaissairauksien määrittely ja rekisteröinti .....	13
3.1.1	Toimenpide-ehdotus 1: Harvinaissairauksien yhdenmukainen määrittely ja niiden edellyttämien erityistoimenpiteiden tunnustaminen .....	13
3.1.2	Toimenpide-ehdotus 2: Harvinaissairauksien rekisteri.....	14
3.2	Osa-alue 2: Harvinaissairauksia koskeva tutkimus .....	15
3.2.1	Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaissairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma .....	15
3.2.2	Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen..	16
3.3	Osa-alue 3: Parempaa ja tehokkaampaa terveydenhuoltoa harvinaissairaille .....	17
3.3.1	Toimenpide-ehdotus 5: Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen .....	18
3.3.2	Toimenpide-ehdotus 6: Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin.....	21
3.3.3	Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaissairauksien osaamiskeskukset .....	22
3.3.4	Toimenpide-ehdotus 8: Koulutuksen lisääminen .....	25
3.3.5	Toimenpide-ehdotus 9: Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen .....	26
3.4	Osa-alue 4: Osaamisen koordinointi ja tiedon jakaminen .....	28
3.4.1	Toimenpide-ehdotus 10: Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus .....	28
3.4.2	Toimenpide-ehdotus 11: Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen	29
3.5	Osa-alue 5: Harvinaissairaiden kokonais- ja valtaisen tukeminen ja osallisuuden vahvistaminen .....	30
3.5.1	Toimenpide-ehdotus 12: Sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittäminen....	31
3.5.2	Toimenpide-ehdotus 13: Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen.....	33
4	Kansallisen ohjelman koordinaatio, seuranta ja arviointi .....	36
5	Yhteenveto toimenpiteistä .....	38
	Lyhenneluettelo .....	40
	LIITE 1: Euroopan neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla ja sen linkittyminen Harvinaisten sairauksien ohjelmaan .....	41
	LIITE 2: Eucerdin suositukset kansallisten osaamiskeskusten kriteereiksi.....	45

## Sosiaali- ja terveysministeriölle

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti harvinaiset sairaudet -ohjausryhmän toimikaudelle 1.6.2012–31.12.2013.

Ohjausryhmän tavoitteena oli:

1. Edistää suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä olevan tiedon ja kokemuksen käyttöä harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden hyväksi
2. Edistää tutkimuksen ja hoidon yhdenvertaista saatavuutta ja laatua
3. Ohjata Suomen toimintaa EU:n harvinaisia sairauksia koskevassa yhteistoimintahankkeessa ja EU:n potilasdirektiivin toimeenpanoa koskevissa kysymyksissä.

Ohjausryhmän tehtävinä oli:

1. Suunnitella ja ohjata EU:n harvinaissairauksia koskevan suosituksen toimeenpanoa Suomessa
2. Tehdä ehdotus suoritettujen toimenpiteiden seurannasta ja muista mahdollisesti tarvittavista toimenpiteistä.

**Ohjausryhmän puheenjohtajana** toimi johtaja Liisa-Maria Voipio-Pulkki sosiaali- ja terveysministeriöstä. **Varapuheenjohtajana** toimi pääsihteeri Päivi Topo Valtakunnallisesta sosiaali- ja terveysalan eettisestä neuvottelukunnasta 4.2.2013 asti, ja siitä lähtien lääkintöneuvos Jaakko Yrjö-Koskinen sosiaali- ja terveysministeriöstä.

**Ohjausryhmän jäseniksi** ja henkilökohtaisiksi varajäseniksi (suluissa) nimettiin:

- Pääsihteeri Päivi Topon tilalle 31.5.2013 alkaen pääsihteeri Leila Jylhäkangas, Valtakunnallinen sosiaali- ja terveysalan eettinen neuvottelukunta
- Neuvotteleva virkamies Päivi Kaukonen, jäsen 6.11.2012 asti, jonka jälkeen lääkintöneuvos Jaakko Yrjö-Koskinen, molemmat sosiaali- ja terveysministeriöstä
- Johtaja Annakaisa Iivari, jäsen 20.3.2013 asti, jonka jälkeen ylilääkäri Teppo Heikkilä, molemmat sosiaali- ja terveysministeriöstä
- Neuvotteleva virkamies Jaana Huhta, sosiaali- ja terveysministeriö (neuvotteleva virkamies Anne-Mari Raassina)
- Tutkimusprofessori Helena Kääriäinen, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (yksikönpäällikkö Jukka Kärkkäinen)
- Hallintoylilääkäri Päivi Koivuranta-Vaara, Suomen Kuntaliitto (kehityspäällikkö Heikki Punnonen)
- Lastenneurologian ylilääkäri Pirkko Karttunen-Lewandowski, Etelä-Savon sairaanhoitopiirin kuntayhtymä (johtajaylilääkäri Matti Suistomaa)
- Ylilääkäri Leila Saulamaa, Pirkanmaan sairaanhoitopiiri (lastentautien erikoislääkäri Päivi Keskinen)
- Ylilääkäri Markku Savolainen, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri (lastenneurologian erikoislääkäri Johanna Uusimaa)
- Dosentti Harri Niinikoski, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri
- Lastentautien professori Jarmo Jääskeläinen, Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri (kliinisen epileptologian professori Reetta Kälviäinen)
- Neurologian erikoislääkäri Riitta Pirilä, Lapin sairaanhoitopiiri (lastenneurologian erikoislääkäri Laura Simontaival)
- Hoitotyön päällikkö Leena Vekara, Tampereen kaupunki (osastonhoitaja Anja Jalonen-Männikkö)
- Johtava sosiaalityöntekijä Emmi Hanhikoski, Jyväskylän kaupunki
- Plastiikkakirurgian erikoislääkäri Jorma Rautio, HUS, Huuli- ja suulakihalkiokeskus (sisätautien erikoislääkäri Ilkka Kantola)
- Dosentti Sirkku Peltonen, TYKS (professori Anna-Elina Lehesjoki)
- Dosentti Risto Lapatto, HYKS, Naisten- ja lastentautien tulosityksikkö
- Ylilääkäri Niilo Keränen, Kuusamon terveyskeskus, Valtakunnallisen kansanterveystyön johtajaverkoston jäsen
- Ylilääkäri Riitta Salonen-Kajander, Rinnekoti-Säätiö (perinnöllisyyslääkäri Kristiina Avela, ja 20.3.2013 alkaen informaattikko Leena Toivanen, molemmat Rinnekoti-Säätiöstä)
- Hallituksen jäsen Katri Karlsson, Harso ry (hallituksen jäsen Päivi Reinikka, Harso ry)
- Erikoissuunnittelija Eila Niemi, Suomen MS-liitto / Harvinaiset verkosto (kehitysjohdaja Jaana Hirvonen, Suomen Reumaliitto / Harvinaiset-verkosto)
- Puheenjohtaja Jukka Sariola, Lihastautiliitto / Harvinaiset-verkosto (Jussi Lindevall, Suomen EB-yhdistys / Harvinaiset-verkosto)

Ohjausryhmää täydennettiin 18.10.2012 nimeämällä jäseniksi neuvotteleva virkamies Ulla Närhi sosiaali- ja terveysministeriöstä sekä tutkimusprofessori Ilona Autti-Rämö Kelan tutkimusosastolta.

Ohjausryhmä kokoontui yhdeksän kertaa. Perustettiin kaksi alatyöryhmää valmistelemaan kansallisen ohjelman laatimista ja siihen keskittyvää seminaaria sekä laatimaan ehdotusta osaamiskeskusten valintaprosessiksi. Ohjausryhmä järjesti 18.–19.3.2013 Hanasaaren kulttuurikeskuksessa seminaarin sidosryhmien osallistamiseksi kansallisen ohjelman laadintaan. Seminaariin osallistui 78 sidosryhmien edustajaa, joista 29 edusti potilasjärjestöjä. Ohjaus-

ryhmän kuultavina olivat dosentti Jaana Lähdetie Turun yliopistollisesta keskussairaalaista ja johtaja Jarmo Wahlfors Suomen Akatemiasta.

Sosiaali- ja terveysministeriö teki palvelusopimukset Katja Aktan-Collanin (16.4.–31.12.2012) ja Elina Rantasen (3.4.–30.12.2013) kanssa avustamisesta kansallisen ohjelman laatimisessa ohjausryhmän alaisena.

Ohjausryhmä pyysi lokakuussa 2013 ohjausryhmän jäsenten taustajärjestöiltä palautetta kansallisen ohjelman luonnokseen. Saatu palaute huomioitiin kansallisen ohjelman viimeistelyssä.

Ohjausryhmä luovuttaa ehdotuksensa sosiaali- ja terveysministeriölle ja toivoo, että ministeriö käynnistäisi tarpeelliset jatkotoimet harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman toteuttamiseksi.

Helsingissä 13 päivänä maaliskuuta 2014

Liisa-Maria Voipio-Pulkki

Jaakko Yrjö-Koskinen

Leila Jylhänkangas

Teppo Heikkilä

Jaana Huhta

Ulla Närhi

Helena Kääriäinen

Ilona Autti-Rämö

Päivi Koivuranta-Vaara

Pirkko Karttunen-Lewandowski

Leila Saulamaa

Markku Savolainen

Harri Niinikoski

Jarmo Jääskeläinen

Riitta Pirilä

Leena Vekara

Emmi Hanhikoski

Jorma Rautio

Sirkku Peltonen

Risto Lapatto

Niilo Keränen

Riitta Salonen-Kajander

Katri Karlsson

Eila Niemi

Jukka Sariola

# 1 JOHDANTO

Euroopan unionin määritelmän mukaan harvinaisiksi katsotaan sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Arviolta yli 300 000 suomalaisella on jokin harvinaisen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Väestöstä heitä on noin kuusi prosenttia ja terveydenhuollon palveluiden suurkäyttäjistä merkittävästi suurempi osa, joten harvinaissairaiden ryhmä on perusteltua huomioida sosiaali- ja terveyspalveluiden järjestämislaissa ja palvelurakennetta kehitettäessä. Harvinaisuus tuo mukanaan haasteita sairauksien ja vammojen tunnistamisessa, hoidossa, kuntoutuksessa, palveluissa ja arjen sujumisessa. Mitä harvinaisemmasta sairaudesta tai vammasta on kyse, sitä haasteellisempaa tiedon ja avun löytäminen saattaa olla. Harvinaisten sairauksien diagnostiikkaan ja hoitoon käytetään paljon resursseja, kun diagnoosia ja siihen sopivaa hoitoa etsitään liian pitkään vääristä paikoista. Samoilla resursseilla voitaisiin diagnosoida ja hoitaa potilaita huomattavasti paremmin ja nopeammin.

Ohjelmassa omaksutaan käsitteet harvinaissairaus ja harvinaissairas, jotka kuvaavat harvinaisia sairauksia sairastavien kohtaamia samanlaisia ongelmia ja toimenpiteitä niiden ratkaisemiseksi. Harvinaisia sairauksia on tuhansia. Niitä on löydetty ainakin 5 000 ja uusia kuvataan kirjallisuudessa jatkuvasti. Harvinaissairaille on yhteistä hyvin samankaltaiset ongelmat, olipa kyse sitten oikean diagnoosin saamisesta tai asianmukaisen tiedon ja asiantuntevan erityispalvelun löytämisestä. Erityistä huomiota vaativat myös kysymykset, jotka liittyvät hoidon laatuun, lääketieteellisen ja sosiaalisen tuen saamiseen sekä hoitoketjujen toimivuuteen perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon välillä. Myös ammatilliseen ja sosiaaliseen integraatioon, itsenäiseen selviytymiseen, tavallisten palveluiden käyttämiseen ja arjen sujumiseen liittyvät tekijät korostuvat harvinaissairaana ja hänen läheistensä elämässä. Heidän on muita potilasryhmiä vaikeampi saada vertaistukea ja he ovat alttiimpia psyykkisille, sosiaalisille ja taloudellisille ongelmille.

Euroopan unionin neuvosto antoi vuonna 2009 suosituksen toimiksi harvinaisten sairauksien alalla (liite 1). Suosituksessa todetaan, että mahdollisuus saada korkealuokkaista hoitoa, yhdenvertaisuus ja yhteisvastuu, jotka on vahvistettu Euroopan unionin terveysjärjestelmien yhteisistä arvoista ja periaatteista annetuissa neuvoston päätelmissä, ovat erittäin tärkeitä harvinaisia sairauksia sairastaville potilaille. Jäsenvaltioita kehoitetaan vahvistamaan harvinaisia sairauksia koskevia suunnitelmia ja strategioita. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma tulisi laatia ja hyväksyä vuoden 2013 loppuun mennessä. EU:n tavoitteena on harvinaisten sairauksien osaamiskeskusten kokoaminen ja verkostojen luominen asiantuntemuksen levittämiseksi.

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmän ajalle 1.6.2012–31.12.2013 Suomen harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman toteuttamiseksi. Ohjausryhmän tavoitteiksi asetettiin:

1. Edistää suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä olevan tiedon ja kokemuksen käyttöä harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden hyväksi
2. Edistää tutkimuksen ja hoidon yhdenvertaista saatavuutta ja laatua
3. Ohjata Suomen toimintaa EU:n harvinaisia sairauksia koskevassa yhteistoimintahankkeessa ja EU:n potilasdirektiivin toimeenpanoa koskevissa kysymyksissä.

Ohjausryhmän tehtäviksi määriteltiin:

1. Suunnitella ja ohjata EU:n harvinaissairauksia koskevan suosituksen toimeenpanoa Suomessa
2. Tehdä ehdotus suoritettujen toimenpiteiden seurannasta ja muista mahdollisesti tarvittavista toimenpiteistä.



Ohjausryhmä nimesi keskuudestaan kaksi alatyöryhmää suunnittelemaan kansallisen ohjelman laatimista ja pohtimaan osaamiskeskusten perustamista. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma -seminaari järjestettiin 18.–19.3.2013 valmistamaan kansallisen ohjelman laadintaa. Seminaarissa työskenneltiin pienryhmissä seuraavien kansallisen ohjelman osakokonaisuuksien edellyttämien toimenpiteiden tunnistamiseksi: harvinaisiin sairauksiin liittyvä tutkimus, tautiluokitusjärjestelmät ja tautirekisterit, harvinaisten sairauksien kansallinen määritelmä ja sairauksien diagnosointi, hoidon kehittäminen ja lääkkeiden saatavuuden parantaminen, kansalliset osaamiskeskukset, sosiaalisen tuen kehittäminen ja harvinaissairaiden voimaannuttaminen sekä kansallisen ohjelman toimeenpano, koordinointi, seuranta, arviointi, rahoitus ja kansainvälinen verkostoituminen. Seminaariin osallistui 78 edustajaa eri sairaanhoitopiireistä, Harvinaiset- ja Harso-verkostoista, Kelasta, kunnista, Raha-automaattiyhdistyksestä ja sosiaali- ja terveysministeriöstä.

Harvinaissairaiden potilasjärjestöjen kattojärjestö HARSO ry järjesti Europlanin (European Project for Rare Diseases National Plans Development) tuella syyskuussa 2013 konferenssin, joka tarjosi potilasjärjestöjen edustajille tilaisuuden puida harvinaisten sairauksien ohjelmaluonnosta. Kokoukseen osallistui 60 potilasjärjestöjen edustajaa.

Ehdotus harvinaisten sairauksien kansalliseksi ohjelmaksi on syntynyt seminaarissa käydyn keskustelun ja STM:n asettaman ohjausryhmän työskentelyn tuloksena. Ohjelmassa on myös huomioitu potilasjärjestöjen järjestämän konferenssin jälkeen antama palaute. Ohjelmalla pyritään edistämään harvinaissairaiden asemaa Suomen terveydenhuollossa ja yhteiskunnassa. Harvinaissairaat tarvitsevat tasavertaista kohtelua muihin sairausryhmiin nähden. Oikea diagnoosi, kuntoutus, lääkitys ja arjen sujuminen ovat inhimillisesti tärkeitä tekijöitä, joiden arvoa ei voida mitata rahassa. Kun harvinaissairaudet diagnosoidaan ja hoidetaan oikeassa vaiheessa hyvin, säästetään myös terveydenhuollon kustannuksia. Suomessa on osaamista harvinaisten sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa, mutta se ei ole tehokkaasti käytössä, jolloin osaamista valuu hukkaan. Ohjelmalla pyritään olemassa olevien resurssien tehokkaampaan hyödyntämiseen ja sen myötä parempiin diagnostisiin ja hoidollisiin tuloksiin. Ohjelman keskeisin lähtökohta on edistää inhimillisesti merkittävien ja harvinaissairaiden hyvinvointiin olennaisesti vaikuttavien toimenpiteiden toteutumista. Tässä ohjelmassa käsitteellä harvinaissairaus viitataan kaikkiin harvinaisiin sairauksiin, vammoihin, oireyhtymiin ja epämuodostumiin.

## 2 SUOMEN HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN KANSALLINEN OHJELMA

### 2.1 TAUSTAA SUOMEN TILANTEESTA

Suomessa ei ole aiemmin ollut harvinaisten sairauksien kansallista ohjelmaa. Harvinaisiin sairauksiin on kuitenkin 1990- ja 2000-luvuilla kiinnitetty enenevästi huomiota. Vuonna 1991 STM nimesi Hengitysliitto ry:n, Iholiitto ry:n, Invalidiliitto ry:n, Kehitys-vammaisten Tukiliitto ry:n, Kuuloliitto ry:n, Näkövammaisten keskusliitto ry:n, Lasten kuntoutuskodin, Suomen MS-liitto ry:n ja Suomen Reumaliitto ry:n harvinaisten sairauksien resurssikeskuksiksi. Vuonna 1995 Suomeen perustettiin Harvinaiset-verkosto, johon näiden järjestöjen lisäksi liittyi muitakin harvinaistyötä tekeviä sosiaali- ja terveysjärjestöjä.

Keväällä 2012 perustettiin harvinaissairaiden potilasjärjestöjen kattojärjestö Harvinaisten sairauksien ja vammojen organisaatio HARSO ry. Sen jäsenenä on 22 harvinaissairaiden kansallista potilasjärjestöä. Toiminnallaan HARSO pyrkii vaikuttamaan mm. siihen, että harvinaissairailta ja heidän läheisillään olisi yhdenvertaiset osallistumisen mahdollisuudet yhteiskunnassa ja että harvinaissairaat saisivat parempia sosiaali- ja terveyspalveluita. Se tarjoaa vertaistukea myös niille harvinaissairaille, joilla ei sairautensa harvinaisuudesta johtuen ole omaa potilasjärjestöä.

Vuosittain Suomessa järjestetään kansallisia harvinaissairaustapahtumia. Tietoa harvinaissairauksiin liittyvästä asiantuntemuksesta kerää ja levittää Orphanet-tiimi<sup>1</sup>. Terveystieteiden Orphanet-tieto välittyy Terveysportin kautta. Vuosina 2009–2010 toteutettiin pohjoismaiden yhteistyöhanke, jonka puitteissa vaihdettiin tietoa ja järjestettiin yhteisiä koulutuksia. Suomessa ei ole toistaiseksi ollut nimettyjä harvinaissairauksien osaamiskeskitymiä, mutta yliopistolliset sairaalat toimivat yleensä tällaisina. Joillakin niistä on erikoistumista tiettyihin sairauksiin. Suomen pieni väestö ja suomalainen tautiperintö asettavat omat vaatimuksensa Suomen harvinaisten sairauksien ohjelmalle ja kansainväliselle yhteistyölle.

Suomen harvinaisten sairauksien kansalliseen ohjelmaan vaikuttavat monet Suomessa meillä olevat lainsäädännölliset uudistukset ja mm. YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksia koskevan yleissopimuksen ratifioinnin ja kansallisen syöpäkeskuksen samanaikainen valmistelu. Puitteet harvinaisten sairauksien asiantuntemuksen kasvattamiseksi ja levittämiseksi asettaa terveydenhuoltolaki, jonka tavoitteena on toteuttaa terveyspalvelujen yhdenvertainen saatavuus, laatu ja potilasturvallisuus (Valtioneuvoston asetus 2011). Terveystieteidenhuoltolaki edellyttää yliopistollisen erityisvastuun alueen sairaanhoitopiirejä sopimaan työnjaosta ja toiminnan yhteensovittamisesta (Erikoissairaanhoidon järjestämissopimus). Osa erityissairaanhoitoon kuuluvista toimenpiteistä ja hoidosta voidaan keskittää (45 §).

Harvinaissairauksien diagnostiikan ja hoidon järjestämiseen vaikuttaa valinnanvapauden lisääntyminen niin kansallisella kuin EU:n tasolla. Terveystieteidenhuoltolain mukaisesti potilas voi tietäen edellytyksin valita hoitopaikkansa mistä tahansa Suomessa vuodesta 2014 alkaen. Eurooppalaista kontekstia harvinaissairauksien hoidossa on muuttanut rajat ylittävän hoidon direktiivi (2011), joka toimeenpannaan Suomessa vuoden 2014 alusta. Suomessa tarvitaan harvinaissairauksien osaamiskeskityksiä, joiden myötä kansallinen osaaminen saadaan parhaiten hyödynnetyksi; potilaalle hakeutuminen hoitoon muihin maihin saattaa koitua merkittävästi kalliimmaksi.

---

<sup>1</sup> Orphanet on kaikille avoin harvinaissairauksien ja -lääkkeiden eurooppalainen verkkopalvelu, jonka tarkoituksena on parantaa harvinaissairauksien diagnostiikkaa ja hoitoa.

Suomessa meneillään oleva sosiaali- ja terveydenhuollon palvelurakennemuutos pyrkii omalta osaltaan turvaamaan kaikille yhdenvertaiset sosiaali- ja terveyspalvelut. Uudistusta ohjaavien linjausten mukaan sosiaali- ja terveysalueella on järjestämisvastuu sosiaali- ja terveyspalveluista. Erityisvastuualueiden tehtäviin kuuluisivat erityistason tehtäviksi säädetyt sosiaali- ja terveyspalvelut, joilla hallitaan palveluverkon päällekkäisyyksiä ja ohjataan toimintaa alueellisesti. Yliopistosairaaloille on esitetty riittävän kantokykyistä omistuspohjaa ja hallintoratkaisua, joka ei pilko toiminnallista kokonaisuutta. Tutkimuksen, kehittämisen ja opetuksen edellytetään olevan kiinteässä yhteydessä palveluntuotantoon. Hallituksen esitys sosiaali- ja terveyspalveluiden järjestämislainsäädännön tarkoituksena on antaa eduskunnalle keuhkokuumeen vuonna 2014.

Suomen harvinaisosaamista ja sen puutteita kartoitettiin yliopisto- ja keskussairaaloiden erikoisalojen ylilääkäreille sekä Harvinaiset -verkoston jäsenjärjestöille suunnatulla kyselyllä (STM 2011). Vastauksissa kaivattiin lisää yhteistyötä harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Erityisesti kaivattiin sairaanhoitopiirien rajat ylittävää yhteistyötä, jotta harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja kuntoutuksen vastuuta voitaisiin jakaa yliopistosairaaloiden kesken. Erilaiset konsultointiverkostot nousivat esiin kysyttäessä parannuksia olemassa oleviin puutteisiin. Konsultointia tehdään nykyäänkin paljon, mutta siitä toivottiin selkeämpää ja sovitumpaa. Lisäksi kyselyssä toivottiin yhteisiä koulutuksia ja kokouksia, joissa harvinaissairauksista voisi keskustella yhdessä eri alojen ja toisaalta yliopisto- ja keskussairaaloiden edustajien kesken. Keskittämistä haluttiin sekä erityisvastuualueen sisällä että valtakunnallisesti. Yhteistyön lisäksi puutteita koettiin tiedossa ja resursseissa. Tiedonpuutetta haluttiin paikattavan koulutuksella ja selkeillä ohjeilla. Resurssipulan nähtiin koskevan erityisesti lääkäreiden määrää ja työnkuvaa: ei ole mahdollisuutta panostaa harvinaisosaamiseen yhtään enempää aikaa kuin tavallisimpiinkin sairauksiin, vaikka ne vaatisivat sitä.

Eurooppalaisen harvinaisia sairauksia sairastavien Eurordis-potilaskattojärjestön maakohtaisessa selvityksessä (2009) todettiin, että harvinaissairaat ovat kokeneet Suomessa puutteita tiedon ja hoidon saannissa. Kolmannes suomalaisista vastaajista oli saanut diagnoosin ilman asianmukaista tietoa sen merkityksestä. Psykologista tukea vaille jäi 70 % vastaajista, vaikka 91 % koki sen tärkeäksi. Vastaajista 37 % koki oleellisten terveyspalvelujen saatavuuden vaikeaksi tai mahdottomaksi, koska näitä palveluja ei ole, ne ovat liian kalliita, ei ole saatu lähetettyä, odotusajat olivat liian pitkiä tai koska palvelut olivat liian etäällä ja vaikeasti saavutettavissa.

## 2.2 KANSALLISEN OHJELMAN TAVOITTEET

Ohjausryhmä esittää, että Suomen harvinaisten sairauksien kansallisella ohjelmalla olisi seuraavat yleiset tavoitteet:

- Harvinaissairaat saavat laadultaan samanlaisia palveluja kuin muut potilaat
- Harvinaissairauksien ehkäisy, diagnoosi, hoito ja kuntoutus sekä harvinaissairaiden tarvitsemat sosiaalipalvelut toteutetaan laadukkaasti ja yhdenvertaisesti koko Suomessa
- Perustetaan harvinaissairauksien yksiköitä ja osaamiskeskuksia
- Harvinaissairauksien diagnosointi nopeutuu ja yhä harvempi jää kokonaan vaille diagnoosia
- Ennenaikainen sairastavuus ja kuolleisuus vähentyvät
- Monialaista hoitoa koordinoidaan paremmin
- Tiedonkulku paranee siirryttäessä hoitopaikasta toiseen tai pediatriasta aikuisten puolelle
- Terveystieteiden resurssien käyttö tehostuu harvinaissairaiden kohdalla
- Harvinaissairaiden elämänlaatu ja sosioekonominen asema paranevat
- Harvinaislääkkeiden saatavuutta ja korvattavuutta edistetään

- Harvinaissairauksia koskeva tieto lisääntyy tutkimuksen myötä
- Sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten tietämys harvinaissairauksista lisääntyy
- Kansainvälinen yhteistyö harvinaissairausasioissa lisääntyy
- Asiantuntijoiden välille niin kansallisesti kuin kansainvälisestikin luodaan selkeämpiä yhteistyökanavia
- Harvinaissairaat läheisineen osallistuvat enemmän harvinaissairauksia koskevien päätösten tekoon
- Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma integroidaan kestävästi Suomen sosiaali- ja terveydenhuoltojärjestelmään

Harvinaissairauksiin liittyviä haasteita eritellään tarkemmin ohjelman viidellä osa-alueella. Niiden ratkaisemiseksi esitetään 13 konkreettista toimenpide-ehdotusta, joilla edellä mainittuihin kansallisen ohjelman yleisiin tavoitteisiin pyritään. Lisäksi toimenpide-ehdotusten yhteydessä esitetään niiden edistymisen seurantaindikaattorit, vastuutaho, aikataulu ja toteutumisen edellytykset. Ohjelman lopussa esitetään sen koordinaatio-, arviointi- ja seurantamenetelmät sekä yhteenveto toimenpiteistä prioriteetit korostettuina.

## 3 KANSALLISEN OHJELMAN OSA-ALUEET

### 3.1 OSA-ALUE 1: HARVINAISSAIRAUKSIEN MÄÄRITTELY JA REKISTERÖINTI

Ensimmäinen askel harvinaissairaiden hoidon ja elämänlaadun parantamisessa on harvinaissairauksien aseman tunnustaminen. Harvinaissairailta on muuhun väestöön verrattuna huomattavat mahdollisuudet saada asiantuntijapalveluja. Ollakseen tasa-arvoisessa asemassa yleisempiä sairauksia sairastavien kanssa harvinaissairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä. Vaikka harvinaissairaita on vähän sairautta kohti, yhteensä heitä on paljon: noin kuusi prosenttia väestöstä sairastaa harvinaissairautta elämänsä aikana. Erikoissairaanhoidossa harvinaissairaiden osuus on vielä merkittävästi suurempi.

Harvinaissairaiden aseman tunnustaminen edellyttää yhtenäistä harvinaissairauksien määrittelyä, jotta tunnistetaan, ketkä kaikki kuuluvat harvinaissairauksien edellyttämien toimenpiteiden piiriin. Määrittelymääräysten eroavaisuudet EU-tasolla aiheuttavat ongelmia yhteisten tutkimushankkeiden tekemisessä ja osaamisen levittämisessä.

Tutkimusta ja tiedon leviämistä vaikeuttaa myös harvinaissairauksien tietokantojen puuttaminen: kun Suomessa ei ole koottua tietoa harvinaissairauksia hoitavista klinikoista, tehtävästä tutkimuksesta ja käytetyistä hoitomuodoista, perustuu tiedon kerääminen ja asiantuntijuuden hyödyntäminen henkilökohtaisiin suhteisiin ja satunnaisuuteen. Tällöin potilaat eivät saa parasta mahdollista osaamista sairautensa diagnostiikassa, hoidossa ja kuntoutuksessa.

#### 3.1.1 Toimenpide-ehdotus 1: Harvinaissairauksien yhdenmukainen määrittely ja niiden edellyttämien erityistoimenpiteiden tunnustaminen

*Määritellään harvinaissairaudet EU:n määrittelymääräysten mukaisesti ja tunnustetaan niiden tarvittavat erityistoimenpiteet lainsäädännössä.*

Euroopan unionin suosituksessa esitetään, että kaikki jäsenvaltiot ottaisivat käyttöön yhteisen harvinaissairauksien määrittelymääräysten, jotta yhteisön tason yhteistyötä harvinaisten sairauksien alalla voitaisiin helpottaa. Tässä kansallisessa ohjelmassa käytetään EU:n määrittelymääräyksiä harvinaissairauksista. Sen mukaan harvinaisiksi katsotaan sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Suomessa EU:n määrittelymääräys tarkoittaa enintään 2 800 henkilöä sairautta kohti. Tässä ohjelmassa harvinaissairaudet käsitellään laajassa merkityksessä kattamaan myös vammat, epämuodostumat ja oireyhtymät. Ohjelma pyrkii vastaamaan henkeä uhkaavien tai pysyvän invaliditeetin aiheuttavien harvinaissairauksien haasteeseen.

Suurin osa harvinaissairauksista on erittäin harvinaisia. Koska suurimmat diagnostiset ja hoidolliset haasteet liittyvät näihin kaikkein harvinaisimpiin sairauksiin, pitää ne huomioida kansallista ohjelmaa toteuttaessa erikseen. Näihin sairauksiin liittyvää osaamista voidaan joutua etsimään kansainvälisten yhteistyöverkostojen kautta.

Harvinaisista sairautentiloista kärsivillä potilailla on oikeus laadultaan samanlaiseen hoitoon ja tarpeen mukaisiin sosiaalipalveluihin kuin muilla potilailla ja sosiaalihuollon asiakkailla. Jotta tämä periaate toteutuisi, harvinaissairaudet edellyttävät vähäisen esiintyvyytensä sekä asiantuntemuksen harvinaisuuden vuoksi erityistoimia palvelujärjestelmässä. Tämä on ollut

perusteena Euroopan yhteisön toimille harvinais-sairauksien saralla. Periaate tulee sisällyttää sosiaali- ja terveydenhuollon uuteen järjestämislakiin tai sen perusteluihin.

Tavoitteet:

- Määritellään harvinaissairaudet EU:n määritelmän mukaan.
- Sosiaali- ja terveydenhuollon järjestämislaissa tai sen perusteluissa tunnustetaan, että harvinaissairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä.

Indikaattori: Harvinaissairauksien edellyttämistä erityistoimista maininta lainsäädännössä tai sen perusteluissa

Vastuutaho: STM

Aikataulu: Määrittely heti; erityistoimien tarpeellisuuden tunnustaminen vuonna 2015 voimaan astuvassa sosiaali- ja terveydenhuollon järjestämislaissa tai sen perusteluissa

Edellytykset: Poliittinen tuki

### 3.1.2 Toimenpide-ehdotus 2: Harvinaissairauksien rekisteri

*Luodaan harvinaissairauksien rekisteri osaksi nykyistä terveydenhuollon sähköistä hoitoilmoitusjärjestelmää (Hilmo). Tätä varten harvinaissairauksien tulee löytyä käytössä olevasta tautiluokituksesta nykyistä ICD-10 -luokitusta paremmin.*

Kansallinen harvinaissairauksien rekisteri on Suomessa edellytys sekä tutkimustyön että hoidon kehittämiseksi. Tietojen keräyksen on oltava systemaattista, mutta mahdollisimman automaattista, sillä erilliset rekisteröintilomakkeet ovat työläitä, eivätkä siten edistä kattavan tietovarannon syntymistä. Rekisterin keräämisen ei tule teettää ylimääräistä työtä; sen tärkein ominaisuus on tehdä harvinaiset diagnoosit tunnistettaviksi terveydenhuoltojärjestelmässä.

Suomeen ei perusteta erillistä kansallista harvinaissairauksien rekisteriä. Harvinaissairauksien rekisteröinti toteutetaan THL:n hoitoilmoitusjärjestelmässä (Hilmo). Niiden löytyminen Hilmosta on avainasia hoitopolkujen seuraamiselle ja epidemiologian tiedoksi saamiselle. Harvinaissairauksia rekisteröitäessä käytetään kansainvälistä tautiluokitusjärjestelmää, joka tulee mahdollisesti olemaan ICD-11 -tautiluokitusjärjestelmä, joka tämänhetkisen tiedon valossa tulee sisältämään diagnoosinumerot harvinaissairauksille nykyistä paljon kattavammin. Sen arvioidaan tulevan käyttöön vuoteen 2017 mennessä. Suomessa terveydenhuollon rekistereitä ylläpitävien tahojen tulee ottaa huomioon myös harvinaiset taudit seurattessaan koodistojen kehittymistä sen ratkaisemiseksi, odotetaanko ICD-11 -järjestelmän valmistumista vai siirrytäänkö Suomessa jo aikaisemmin käyttämään jotain muuta tautiluokitusjärjestelmää.

Automaattisen ICD-rekisterin lisäksi osaamiskeskukset voivat kerätä omia, sairauskohtaisia rekistereitään, joihin on pyydettävä suostumus potilailta.

Tavoitteet:

- Harvinaissairaiden tunnistaminen helpottuu.
- Tutkimusprojektien käynnistäminen helpottuu ja yhteistyömahdollisuudet paranevat, kun potilasryhmät on tunnistettavissa.

Indikaattorit: Harvinaissairauksien koodit Hillossa nykyistä huomattavasti kattavammin

Vastuutaho: THL

Aikataulu: Rekisterin keräämisen aloitus viimeistään ICD-11 -koodiston tullessa käyttöön

Edellytykset: ICD-11 -koodiston toteutuminen tai muu tautiluokitusjärjestelmä

## 3.2 OSA-ALUE 2: HARVINAISSAIRAUKSIA KOSKEVA TUTKIMUS

Harvinaisuutensa vuoksi harvinaissairauksia koskeva tutkimus voi olla heikommassa kilpailuasemassa tavallisia sairauksia koskevaan tutkimukseen verrattuna tutkimusrahoituksesta päätettäessä. Riittävien potilasaineistojen kerääminen kliiniseen ja epidemiologiseen tutkimukseen on vaikeaa, koska potilasryhmät ovat pieniä ja rekistereiden puuttuessa hajallaan ja koska diagnostiikka on puutteellista. Samoista syistä myöskään harvinaissairaiden jokapäiväistä selviytymistä ja elämänlaatua koskeva tutkimus ei pysty kilpailemaan tutkimusrahoituksesta. Hoitoja kehitetään lääketieteellisuusvetoisesti, eikä lääketieteellisyys ole kiinnostunut pienten potilasryhmien hoidon kehittämistä taloudellisen hyödyn epävarmuuden vuoksi. Tietoa tutkimushankkeista ei ole koottu systemaattisesti mihinkään, jolloin yhteistyön hyödyt jäävät saavuttamatta. Sosiaali- ja terveystieteiden kehittäminen tulee perustua tietoon, minkä vuoksi myös harvinaissairauksien alueella tarvitaan tutkimusta palveluista ja niiden vaikutuksesta ihmisten terveyteen, hyvinvointiin ja arjessa selviytymiseen.

### 3.2.1 Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaissairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma

*Esitetään valtakunnallisesti haettavasta valtion tutkimusrahoituksesta rahoitusosuutta kohdennettavaksi harvinaissairauksien ja suomalaisen tautiperinnön tutkimiseen. Valmistellaan Suomen Akatemialle aloite monitieteisen harvinaissairauksien tutkimus-ohjelman perustamiseksi.*

Harvinaissairauksien tutkimusta tarvitaan helpottamaan harvinaissairaiden elämää; tutkimustuloksia voidaan hyödyntää myös vähemmän harvinaisten sairauksien hoidossa. Suomessa tarvitaan vahvempi kansallinen pohja harvinaissairauksien tutkimukselle, jotta Suomi voi olla mukana eurooppalaisissa harvinaissairauksien tutkimushankkeissa. Suomessa täytyy myös turvata riittävä rahoitus suomalaisen tautiperinnön sairauksien ja niiden hoidon tutkimukseen, koska niitä ei tutkita juuri missään muualla.

Yliopistotason terveystutkimusta toteutetaan terveydenhuollon yksiköissä valtion tutkimusrahoituksella. STM määrittelee tutkimuksen painopisteet ja tavoitteet nelivuotis-kausittain ja myöntää tutkimusrahoitusta erityisvastuualueiden tutkimustoimikunnille, jotka päättävät tutkimusrahoituksen osoittamisesta tutkimushankkeille erityisvastuu-alueellaan hakemusten perusteella. Yhdeksi tutkimuksen painopistealueeksi esitetään harvinaissairauksien ja suomalaisen tautiperinnön tutkimusta, jota toteutetaan erityis-vastuualueiden välisenä yhteistyönä.

Suomen Akatemia suuntaa tutkimusohjelmilla tutkimusrahoitusta tieteen ja yhteiskunnan kannalta keskeisille tutkimusaloille. Tutkimusohjelmilla kehitetään valittuja tutkimusaloja, nostetaan alojen tieteellistä tasoa ja luodaan uudenlaista osaamista. Ohjelmissa korostetaan monitieteistä ja tieteidenvälistä tutkimusotetta sekä kansainvälistä yhteistyötä. Suomen Akatemialle esitetään aloite monitieteisen harvinaissairauksiin kohdistuvan tutkimusohjelman perustamiseksi. Tutkimusohjelmaan ehdotetaan otettavaksi mukaan tautimekanismeihin, diagnostiikkaan, hoitoon ja sosiaaliseen tukeen sekä harvinaissairaiden arjessa selviytymiseen ja elämänlaatuun liittyvät tutkimukset. Tieto meneillään olevista harvinaissairauksiin liittyvistä tutkimushankkeista kootaan yhteen tietokantaan.

Tavoitteet:

- Vahvistetaan harvinaissairauksien tutkimusrahoitusta.
- Luodaan harvinaissairauksien tutkimusyhteistyöverkosto ja tietokanta meneillään olevasta tutkimuksesta.
- Edistetään tutkimusta, joka liittyy harvinaissairaisiin sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden käyttäjinä sekä palvelujärjestelmien toimivuuteen liittyvää tutkimusta, joka toteutetaan laaja-alaisella yhteistyöllä eri sektoreiden asiantuntijoiden kanssa, mukaan lukien potilas- ja asiakasjärjestöt.

Indikaattorit: Valtion tutkimusrahoituksen harvinaissairauksille ja suomalaiselle tautiperinnölle määritelty rahoitusosuus; Harvinaissairauksien tutkimusohjelma-aloite ja päätös tutkimusohjelman valmistelusta Suomen Akatemiassa; Koottu tieto meneillään olevasta tutkimuksesta

Vastuutaho: STM: Valtion tutkimusrahoituksen harvinaispainopiste; Yliopistosairaalat: tutkimusohjelma-aloitteen koordinointi; Harvinaissairauksien koordinoiva keskus: tutkimustietokannan kerääminen

Aikataulu: Valtion tutkimusrahoituksen valmistelu 2014–2015, toteutus uuden nelivuotiskauden alkaessa 2016–2019; Suomen Akatemialle tehtävä tutkimusohjelma-aloite 2014; Tutkimustietokanta 2015

Edellytykset: Aloitteiden tekemisen vastuutahojen varmistaminen

### 3.2.2 Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen

*Lisätään mahdollisuuksia kansainväliseen tutkimusyhteistyöhön hakemalla E-RARE -hankkeen jäsenyyttä.*

Koska Suomessa ei ole riittävästi yksittäisiä harvinaissairauksia sairastavia potilaita hoitojen kehittämiseen tarvittaviin kliinisiin tutkimuksiin, tarvitaan kansainvälisesti verkottunutta tiedon- ja näyttöidenkeruuta. Tällaisten rekistereiden keräämiseen tarvitaan Suomessa hallinnollinen suositus, jotta lupaprosessi kevenisi ja yhteistyö olisi mahdollista.

Kansallisen harvinaissairauksia koskevan tutkimusrahoituksen vahvistumisen myötä mahdollistuu kilpailu Euroopan unionin rahoituslähteistä. Suomessa tulee hyödyntää ERC-



rahoitusta (European Research Council) ja Horisontti 2020 -rahoitusohjelmaa harvinaissairauksien tutkimushankkeiden rahoituksessa.

Euroopan unionin komissio ja US National Institutes for Health Research käynnistivät vuonna 2011 IRDiRC-yhteistyön (International Rare Diseases Research Consortium) edistämään kansainvälistä yhteistyötä harvinaissairauksien tutkimuksessa. Sen tavoitteena on kehittää 200 uutta harvinaissairauksien hoitoa ja saada lähes kaikille harvinaissairaille diagnoosi vuoteen 2020 mennessä. Jokainen IRDiRCin osallistujamaa tai organisaatio on veloitettu rahoittamaan viiden vuoden jakson aikana harvinaisten sairauksien tutkimusta 10 miljoonalla Yhdysvaltain dollarilla. Tätä rahaa käytetään jäsenmaan tai -organisaation omista tutkimushankkeissa, eikä sitä siirretä mihinkään. Suomen Akatemia liittyi IRDiRCin jäseneksi kesäkuussa 2013.

Toteutunut Euroopan unionin E-RARE-1 -hanke yhdisti onnistuneesti harvinaissairauksien tutkimusta Euroopassa. Tätä yhteistyötä syvennetään syyskuuhun 2014 jatkavassa E-RARE-2 -hankkeessa. Esitetään Suomen Akatemialle osallistumista E-RAREn seuraavaan vaiheeseen.

Tavoitteet:

- Tehdään kansainvälistä yhteistyötä riittävien potilasaineistojen aikaansaamiseksi ja harvinaissairaiden auttamiseksi.
- Saadaan riittävä kansallinen harvinaissairauksien tutkimusrahoitus, jotta voidaan osallistua kansainväliseen yhteistyöhankkeeseen E-RARE -jäsenyyden kautta.

Indikaattorit: Riittävä kansallinen rahoitus E-RAREen liittymiseksi

Vastuutaho: STM, OKM, Suomen Akatemia

Aikataulu: E-RARE -jäsenyyden haku seuraavan vaiheen käynnistyessä 2014

Edellytykset: Kansallisen rahoituksen riittävyys

### 3.3 OSA-ALUE 3: PAREMPAA JA TEHOKKAAMPAA TERVEYDENHUOLTOA HARVINAISSAIRAILLE

Harvinaissairaat ja heidän läheisensä kohtaavat terveydenhuollossa monenlaisia ongelmia. Koska sairaus on harvinainen, oikean diagnoosin asettaminen usein viivästyy. Tämä johtaa siihen, että huomattava osa potilaista käy monen lääkärin arvioitavana ennen oikean diagnoosin löytymistä. Osa potilaista saa ensin yhden tai useamman virheellisen diagnoosin, koska lääkärit eivät aina osaa epäillä, että oireiden taustalla on harvinainen sairaus. Erityisesti perusterveydenhuollossa työskentelevillä lääkäreillä ja hoitohenkilöstöllä ei ole riittävästi tietoa harvinaissairauksista. Useimmissa tapauksissa harvinaissairauden oikea-aikainen diagnoosi edellyttää usean erikoisalalan samanaikaista konsultointia, mihin nykyinen terveydenhoitojärjestelmämme taipuu huonosti. Kaikki erityis-asiantuntijuutta vaativa työ vaatii enemmän aikaa kuin rutiinityö, mutta siihen ei ole varattu erillistä aikaa. Diagnoosin viivästyisestä on usein merkittävää haittaa harvinaissairaalle ja hänen perheelleen. Nopeampi diagnosointi säästäisi myös yhteiskunnan resursseja, koska useamman asiantuntijan arviointi kävisi tarpeettomaksi ja hoito ja kuntoutus voitaisiin aloittaa hyvissä ajoin.

Kun harvinaissairas on saanut oikean diagnoosin, hän kohtaa uusia haasteita. Uusia oireita ja diagnostisia muutoksia voi tulla sairauden diagnosoimisen jälkeenkin. Näitä ei kuitenkaan aina tutkita. Monien harvinaissairauksien hoito vaatii korkean tason erityisosaamista ja hoito

on monialaista. Kun harvinaissairaahan hoitoa ja kuntoutusta suunnitellaan, kokonaisvastuun ottava taho saattaa puuttua. Kukin erikoisala keskittyy tiettyjen oireiden hoitamiseen, mutta kokonaisuus ei välttämättä ole kenenkään vastuulla. Lapsipotilaan aikuistessa ja hoitovastuun siirtyessä aikuisten erikoissairaanhoidon hoidon jatkuvuus ei ole saumatonta. Hoidon saannissa on myös alueellisia eroja, eikä harvinaissairas saa aina lähetettä osaavaan keskukseen.

Kaikilla terveydenhuollon ammattilaisilla, esimerkiksi päivystyksessä, ei ole riittävästi tietoa harvinaissairauksista ja niiden edellyttämistä hoitotoimenpiteistä. Erikoissairaahanhoito ei laadi perusterveydenhuoltoa varten riittävän yksityiskohtaisia hoito-ohjeita. Akuutissa tilanteessa potilaan pitäisi päästä hoitoon osaavaan ja riittävän kokemuksen omaavaan yksikköön nopeasti.

Valtaosaan harvinaisista sairauksista ei ole toistaiseksi saatavilla lääkehoitoa. Moniin harvinaissairauksiin on viime vuosina kehitetty spesifisiä lääkehoitoja, mutta niiden tehon toteaminen on usein jäänyt epävarmaksi, koska pienet, hajallaan eri maissa olevat potilas-määrät eivät riitä tulosten luotettavaan toteamiseen. Lisäksi monet harvinaislääkkeet ovat kalliita, koska EU:n komission myöntämä harvinaislääkestatus takaa monopoliaseman 10 vuodeksi, eikä lääkeyrityksillä ole heikon kysynnän vuoksi kiinnostusta tuoda markkinoille geneerisiä valmisteita harvinaislääkkeen yksinmyyntiajan päättymisen jälkeen. Lääkeyritysten kiinnostus harvinaislääkkeiden kehittämiseen ja käytössä olevien tavallisten sairauksien hoitoon tarkoitettujen lääkkeiden muuntamiseen harvinaislääkkeeksi on kuitenkin kasvanut. Harvinaissairauksien kirurginen hoito edellyttää erityistä teknistä osaamista, jotta tulokset olisivat mahdollisimman hyviä. Tekninen osaaminen kehittyy riittävien toistojen myötä, joten harvinaisten kirurgisten toimenpiteiden keskittäminen on perusteltua.

Harvinaissairauksista osa voidaan diagnosoida jo vastasyntyneenä ennen kuin havaittavia oireita on ehtinyt kehittyä. Hoidon aloittaminen oireettomassa vaiheessa tulee halvemaksi, ja mikä tärkeintä, hoidon tulos on paljon parempi. Siksi vastasyntyneille tehdään seulontatutkimuksia, joista Suomessa on käytössä vain synnynnäisen kilpirauhasen vajaatoiminnan seulonta. Vastasyntyneiden seulontaohjelmaa tulee laajentaa samaan tapaan kuin on tehty monessa muussa Euroopan maassa. Seulontaohjelman laajennus edellyttää asianmukaista resursointia. STM:n nimeämä seulontatyöryhmä on pohtinut kansallisen seulontakeskuksen perustamisen tarpeellisuutta.

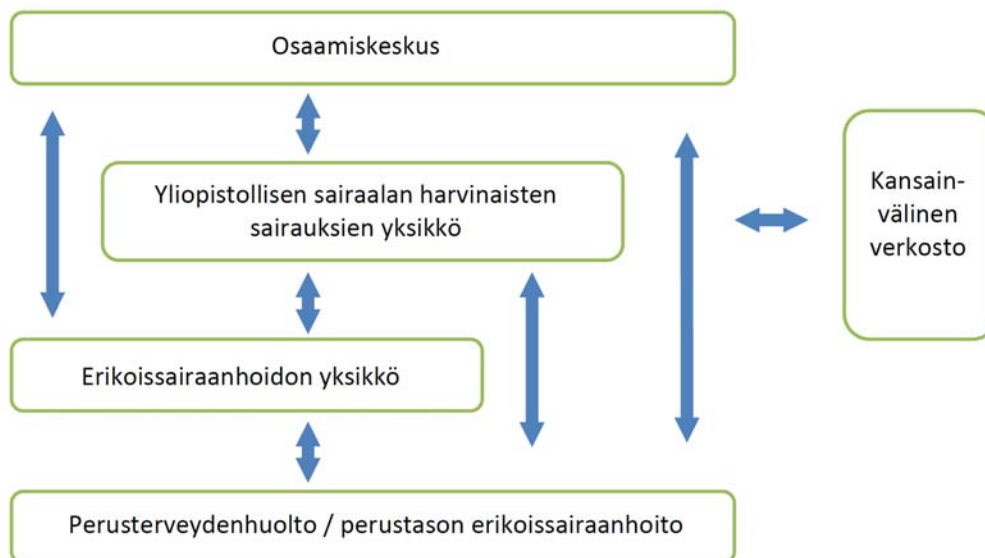
### 3.3.1 Toimenpide-ehdotus 5: Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen

*Virtaviivaistetaan harvinaissairaahan diagnoosiin ja hoitoon tähtäävää polkua ja tehdään tätä tunnetuksi terveydenhuollon eri tasoilla. Suositellaan hoitopassin laatimista kaikille sellaista tarvitseville harvinaissairaille.*

Jotta harvinaissairaiden kohtaamiin ongelmiin löydetään parempia ratkaisuja, pitää heille luoda selkeä hoitopolku, joka on tiedossa kaikilla terveydenhuollon tasoilla, järjestöissä, sosiaalipalveluissa, Kelassa sekä harvinaissairailla itsellään ja heidän perheillään. Kuviossa 1 kuvataan harvinaissairaahan hoitopolku, johon kuuluu sekä nykyisiä terveydenhuollon toimijoita että perustettavat uudet osaamiskeskukset ja harvinaissairauksien yksiköt. Nämä kuvataan tarkemmin toimenpiteissä 6 ja 7.

Lähtökohtana on oireileva potilas, jolle ei sairauden harvinaisuudesta johtuen heti löydetä diagnoosia. Hänen hoitopolkunsa alkaa useimmiten perusterveydenhuollossa tai perustason erikoissairaanhoidossa. Tästä diagnosointi, hoito ja kuntoutus voivat edetä hoitopolulla millä tahansa tavalla, joka sopii potilaan tilanteeseen parhaiten. Hoitopolun määrittämisen tarkoitus on selkeyttää ja vauhdittaa harvinaissairaahan diagnostiikkaa ja hoitoa, ei hankaloittaa potilaiden

elämää keskittämällä hoidot harvoin yksiköihin. Jokaisen harvinaissairaahan pitää päästä omasta lähtötilanteestaan viiveittä hoitopolulla niille tasoille, joita sairauden diagnosointi ja hoito edellyttävät. Potilas pitää lähettää hoitopolulla eteenpäin ripeästi, jos oikeaa diagnoosia tai sopivaa hoitoa ei löydetä hoitopolun ensimmäisillä askelilla. Pääperiaatteena kuitenkin on, että hoito ja seuranta pyritään toteuttamaan lähellä potilaan asuinpaikkaa.



**Kuvio 1.** Harvinaissairaahan hoitopolku diagnosoimasta hoidon ja seurannan toteutumiseen. Diagnostiikasta on edettävä mahdollisimman nopeasti ylöspäin ja hoidossa tultava nopeasti takaisinpäin harvinaissairaahan lähelle.

Osa sairauksista voidaan diagnosoida tietyssä erikoissairaanhoidon yksikössä. Kun sairaus on niin harvinainen, että sen diagnostiikkaan tai hoitoon liittyy epävarmuuksia tai se vaatii moniammatillista osaamista, pitää potilaan päästä erityisvastuualueensa yliopistollisen sairaalan harvinaissairauksien yksikköön moniammatillisen työryhmän diagnostisiin selvityksiin. Tämä yksikkö myös ottaa kokonaisvastuun hoidon suunnittelusta ja potilaan hoidon jatkumisesta tämän siirtyessä lasten puolelta aikuisten puolelle, jos potilasta ei lähetetä osaamiskeskukseen. Osaamiskeskukset ovat sairausryhmäkohtaisia valtakunnallisia osaamiskeskittymiä, joihin potilaan tarvittaessa tulee päästä. Osaamiskeskuksista potilaan hoito ja seuranta voidaan ohjata toteutettavaksi harvinaissairauksien yksikköön, muulle klinikalle, perusterveydenhuoltoon tai kolmannelle sektorille.

Kaikilla terveydenhuollon tasoilla tehdään tiivistä yhteistyötä sosiaali- ja kuntoutuspalveluiden kanssa harvinaissairaiden tilanteen kokonaisvaltaiseksi huomioimiseksi. Sosiaalipalveluiden, kuntoutuksen ja psykososiaalisen tuen tarpeen arviointi on käynnistettävä mahdollisimman nopeasti diagnosoimisen yhteydessä.

Osaamiskeskukset kuuluvat kansainvälisiin verkostoihin, joiden apua voidaan hyödyntää potilaan diagnostiikassa tai hoidossa. Myös muissa terveydenhuollon yksiköissä voidaan tehdä yhteistyötä kansainvälisten asiantuntijoiden kanssa. Potilaan sairauden taudinmäärityksessä ja hoidossa yhteistyön ensisijaisena muotona on kansainvälisen osaamiskeskus-verkoston asiantuntijoiden konsultointi, mutta tarvittaessa potilaan voi myös lähettää eurooppalaiseen osaamiskeskukseen arvioon.

Potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajat ylittävässä terveydenhuollossa on annettu nk. potilasdirektiivi (2011/24/EU), jonka säännöksiä on alettu soveltaa Suomessa vuoden 2014 alusta. Direktiivin nojalla potilaalla on oikeus korvaukseen toisessa EU-valtiossa annetun hoidon kustannuksista samoin perustein kuin kotimaassaan vastaavasta hoidosta. Potilaalle korvataan kuitenkin vain sellainen hoito, joka on potilaan kotimaassakin korvattavaa. Kansaneläkelaitokseen on perustettu kansallinen rajat ylittävän terveydenhuollon yhteyspiste tarjoamaan tietoa hoitoon hakeutumisesta Suomesta ulkomaille ja ulkomailta Suomeen. Yhteyspisteeseen tulisi pyrkiä vähitellen keräämään harvinais-sairauksien asiantuntemusta. Potilasdirektiivi edellyttää suomalaisen terveydenhuollon palveluvalikoiman määrittämistä, jotta tiedetään, mistä potilaalle ulkomailta aiheutuneesta hoitokustannuksesta maksetaan Suomessa korvauksia. Sosiaali- ja terveysministeriön yhteyteen perustetaan keväällä 2014 uusi toimielin, jonka vastuulla on suomalaisen terveydenhuollon palveluvalikoiman määrittäminen ja sen jatkuva päivittäminen. Toimielin voisi antaa palveluvalikoiman yleisiä soveltamisohjeita, mutta se ei ottaisi kantaa yksittäisen potilaan hoitopäätöksiin. Harvinaissairauksien näkökulmasta tulisi varmistaa, että palveluvalikoimaan sisällytetään sellaiset uudet, tieteellisesti tehokkaiksi osoitetut hoitomuodot, joita ei tarjota Suomessa, mutta joita on saatavilla toisessa EU-maassa. Perustettava palveluvalikoimaa määrittävä toimielin muodostuu neuvostosta, pysyvästä sihteeristöstä ja asiantuntijoiden verkostosta. Harvinaissairauksien osaamis-keskusten tai osaamiskeskusverkostojen edustajien kuuluminen tähän asiantuntija-verkostoon tulee varmistaa, jotta osaamiskeskusten arviot muun muassa hoitomuotojen kehittämisessä tulisivat huomioituiksi.

Harvinaissairaiden hoitopolusta pyritään tekemään selkeä kaikille toimijoille. Ne tahot, jotka sopivat parhaiten potilaan sairauden diagnosoimiseen, hoidon ja kuntoutuksen suunnitteluun ja toteutukseen sekä muihin tukitoimiin, tekevät keskenään yhteistyötä. Yhteistyötä voidaan tehdä konsultaatioilla tai lähettämällä potilas eteenpäin. Potilas tai hänen tietonsa voidaan lähettää mihin tahansa hoidettavaksi tai konsultaatioon siten, että hoito ja seuranta toteutetaan mahdollisimman lähellä potilasta.

Hoidosta vastaava taho huolehtii, että harvinaissairaalla on tarvittaessa suomen- tai ruotsinkielinen hoitopassi, joka helpottaa hänen siirtymistään yksiköstä toiseen hoidettavaksi ja on avuksi mahdollisissa akuuteissa tilanteissa. Hoitopassia kehitetään osana olemassa tai kehitteillä olevaa sähköistä tietojärjestelmää. Tarvittaessa sähköisestä hoitopassista voidaan tulostaa harvinaissairaahan mukana kulkeva hoitopassi.

Tavoitteet:

- Harvinaissairaiden hoitopolku selkeytyy.
- Jokaisella terveydenhuollon tasolla tiedetään, miten harvinaissairauksien diagnostiikka ja hoito on järjestetty.
- Harvinaissairaalla on tarvittaessa suomen- tai ruotsinkielinen hoitopassi.

Indikaattorit: Harvinaissairaiden hoitopolku tiedotettu terveydenhuollon ammattilaisille; hoitopassi sähköisessä järjestelmässä

Vastuutaho: Ervat: harvinaissairaiden hoitopolusta sopiminen; THL: Hoitopassi

Aikataulu: Ohjelmakauden aikana

Edellytykset: Harvinaissairauksien yksikön ja osaamiskeskusten toteutuminen, sopivan sähköisen järjestelmän löytäminen hoitopassin toteuttamiseksi

### 3.3.2 Toimenpide-ehdotus 6: Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin

*Jokaiseen yliopistolliseen sairaalaan perustetaan harvinaissairauksien yksikkö, jossa toimii harvinaissairauksien koordinaattori ja moniammatillinen työryhmä.*

Harvinaissairaat tarvitsevat tahon, jolla on kokonaisvastuu potilaiden hoidosta, jotta he tulisivat hoidetuiksi nopeammin, paremmin ja siten myös edullisemmin. Nyt harvinaissairaiden diagnostiikkaan ja hoitoon käytetään paljon resursseja, mutta diagnoosi ei välttämättä selviä, eikä hoitopolku ole optimaalinen. Oikea hoitopolku säästäisi resursseja ja vauhdittaisi asianmukaisen hoidon aloittamista. Erityisesti aikuisen harvinaissairaahan hoidosta ei usein vastaa mikään taho. Eri alojen asiantuntijoilla on harvoin mahdollisuuksia kokoontua yhdessä ratkomaan moniammatillista osaamista vaativien potilaiden diagnooseja ja miettimään hoitoa kokonaisuuden kannalta.

Yliopistollisiin sairaaloihin tarvitaan harvinaissairauksien yksikkö, joka saa osin nykyisiä toimintoja uudelleen organisoimalla aikaan parempia lopputuloksia. Väestöstä kuusi prosenttia sairastaa harvinaissairautta elämänsä aikana. Tämä merkitsee, että erikoissairaanhoidossa harvinaissairaiden osuus on merkittävästi suurempi ja he muodostavat suuren potilasryhmän yliopistosairaaloiden potilaista. Harvinaissairauksien yksikkö mahdollistaa moniammatilliset kokoontumiset vaikeasti diagnosoitavien potilaiden diagnosoimiseksi ja heidän hoitonsa koordinoimiseksi. Yksiköt ottavat vastuun niistä erityisvastuualueensa lapsi- ja aikuispotilaista, joilla on harvinaissairauteen sopivia oireita, mutta joille ei ole löydetty diagnoosia perusterveydenhoidossa tai erikoissairaanhoidon yksiköissä. Yksiköt ottavat vastuun myös sellaisista diagnosoiduista harvinaissairaista, jotka vaativat moniammatillista osaamista ja joille ei ole rakennettavissa omaa osaamiskeskusta Suomeen tai joita ei pystytä hoitamaan muualla erikoissairaanhoidossa. Harvinaissairauksien yksikön toiminnan tulisi kattaa kaikki ikäryhmät.

Harvinaissairauksien yksikköön tarvitaan harvinaissairauksien koordinaattori, joka on yliopistollisessa sairaalassa työskentelevä, nimetty henkilö. Hän toimii linkkinä perusterveydenhuoltoon ja informaatiokanavana eri erikoisaloiden ja sosiaalihuollon välillä. Koordinaattori järjestää harvinaissairauksia käsittelevät moniammatilliset kokoukset. Harvinaissairauksien yksikössä toimii moniammatillinen työryhmä, joka käsittelee diagnosoimattomat potilaat, joiden oireet sopivat harvinaissairauteen. Työryhmään kutsutaan kunkin potilaan kohdalla tarpeelliseksi katsottava joukko asiantuntijoita. Perinnöllisyyslääketieteen edustus yksiköissä tulee varmistaa. Harvinaissairauksien yksikkö luo joustavaa yhteistyötä eri klinikoiden välille ja koordinoi tarvittaessa lasten siirtymistä aikuisten puolelle ja potilaiden siirtymistä perusterveydenhuoltoon sekä sosiaalipalveluihin.

Harvinaissairauksien yksikkö tekee yhteistyötä toisten harvinaissairauksien yksiköiden, osaamiskeskusten, kansainvälisten verkostojen ja potilasjärjestöjen kanssa. Diagnostiikan ja hoidon lisäksi yksikössä koordinoidaan sellaisten harvinaissairaiden kuntoutusta ja tukitoimia, joille ei löydy sopivaa koordinoivaa tahoja osaamiskeskuksista tai milteään erikoisalalta.

Jos potilaan epäillään sairastavan harvinaista sairautta, asiassa konsultoidaan herkästi harvinaissairauksien yksikköä tai osaamiskeskusta kuitenkin siten, että potilas diagnosoidaan ja hoidetaan ensisijaisesti perusterveydenhoidossa tai erikoissairaanhoidon klinikalla. Tarvittaessa diagnosoitavat tai hoidettavat potilaat lähetetään viipymättä harvinaissairauksien yksikköön tai kansalliseen osaamiskeskukseen.

Erityisvastuualueilla käydään läpi yhteistyö yliopistollisen sairaalan, keskussairaalan ja perusterveydenhuollon välillä. Harvinaissairauksien yksikkö vastaa lähinnä hoidon koordinoimista; potilaat voidaan hoitaa yliopistosairaalan klinikalla, keskussairaalassa tai perusterveydenhuollossa lähellä kotia, jos hoito ei vaadi erikoissairaanhoidoa. Harvinaissairauksien työ-

ryhmä järjestää ajoittain harvinaistapaamisia, joihin kutsutaan harvinais-sairaalan hoidon kanssa tekemisissä olevia tahoja perusterveydenhuollosta, erikoisaloilta tai kuntouttavasta yksiköstä. Yksikkö edistää harvinaissairauksiin liittyvän tiedon saatavuutta sosiaali- ja terveydenhuollossa. Tietoa välitetään myös harvinais-sairauksien yksikön verkkosivuilla, joilta löytyy asiantuntijoiden yhteystiedot.

Harvinaissairauksien yksikkö organisoidaan yliopistolliseen sairaalaan mahdollisimman kestävästi ja sairaalan näkökulmasta toimivasti. Se voidaan sijoittaa esimerkiksi perinnöllisyyspoliklinikalle, joka osallistuu muutenkin suureen osaan harvinaissairauksien diagnostiikasta. Harvinaissairauksien yksikkö tarvitsee lisärahoitusta, joka mahdollistaa harvinaissairauksien koordinaattorin ja koordinoivan sairaanhoitajan virkojen perustamisen sekä moniammatilliset kokoontumiset riittävän usein. Sairaalahoidon tulee varmistaa, että moniammatillisen työryhmän jäsenillä on mahdollisuus osallistua harvinaissairauksia käsitteleviin kokouksiin.

Tavoitteet:

- Harvinaissairauksien yksikkö vastaa niiden harvinaissairaiden diagnostiikasta ja hoidon koordinoinnista, joille ei ole olemassa selkeää omaa erikoisalaa.
- Yliopistollisten sairaaloiden yhteistyö helpottuu.
- Siirtyminen lastenklinalta aikuisten puolelle ja perusterveydenhuoltoon on sujuvaa.
- Terveydenhuollossa turvataan mahdollisuus työskennellä harvinaissairauksien diagnostiikan ja hoidon hyväksi, vaikka siihen kuluu usein aikaa.
- Edistetään harvinaisiin sairauksiin liittyvän tiedon saatavuutta sosiaali- ja terveydenhuollossa.

Indikaattorit: Perustetut harvinaissairauksien yksiköt (5); Nimetyt harvinaissairauksien koordinaattorit ja koordinoivat sairaanhoitajat (5 + 5)

Vastuutaho: HYKS, TYKS, TAYS, OYS, KYS

Aikataulu: Harvinaissairauksien yksiköiden suunnittelu 2014, koordinaattorien ja koordinoivien sairaanhoitajien nimeäminen ja yksiköiden perustaminen 2015, työryhmien toiminta ja verkkotiedotus säännöllisessä toiminnassa 2016

Edellytykset: Resurssien kokoaminen harvinaissairauksien yksikköön yliopistosairaaloissa

### 3.3.3 Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaissairauksien osaamiskeskukset

*Perustetaan Suomeen EU-kriteerit täyttäviä harvinaisten sairausryhmien osaamiskeskuksia sekä kansallisia osaamiskeskuksia.*

Koska yksittäistä harvinaissairautta sairastavia on vähän, heidän hoitoonsa liittyvän tiedon kokoamisesta olisi etua, jotta voimavarat ja osaaminen eivät hajaantuisi, ja jotta jokainen harvinaissairas pääsisi parhaan mahdollisen hoidon piiriin. Suomeen ehdotetaan perustettavaksi osaamiskeskuksia, jotka keskittyvät tietyn harvinaisen sairausryhmän ympärille. Osaamiskeskusten perustamisen seurauksena kustannuksia säästyy turhien lääkärikäyntien, sairaalahoidon

jaksojen ja hoitovirhekustannuksen vähentyessä sekä potilasohjauksen ja hoidon tehostuessa. Osaamiskeskukset voivat olla EU:n asettamat kriteerit täyttäviä, kansainvälisiin yhteistyöverkostoihin liittyviä, sairausryhmäkohtaisia osaamiskeskuksia tai kansallisia sairausryhmä- tai sairauskohtaisia osaamiskeskuksia, jotka ensisijaisesti pyrkivät helpottamaan asiantuntijuuden levittämistä kansallisella tasolla eivätkä täyttämään EU-kriteereitä. Nämä osaamiskeskukset nimetään EU-tason osaamiskeskukseksi tai kansalliseksi osaamiskeskukseksi.

Osaamiskeskuksia on jo osittain toiminnassa Suomessa: yliopistollisissa sairaaloissa on erityisosaamista tietyissä sairauksissa, ja tätä hyödynnetään muualla konsultoimalla asiantuntijoita. Selkeä yhteistyö ja mahdollisuus keskittyä johonkin sairauteen tai sairausryhmään ovat kuitenkin tähän mennessä puuttuneet. Perustettavat osaamiskeskukset voidaan muodostaa yhteistyössä yliopistollisten sairaaloiden eri yksiköiden tai kolmannen sektorin toimijoiden kesken. Osaamiskeskukset perustetaan kestävästi terveydenhuollon rakenteisiin, jolloin niistä ei muodostu yhden asiantuntijan varaan rakentuvaa yksikköä, vaan jatkuvuus turvataan rakenteellisesti.

Koska osaamiskeskuksella tulee olla määritelty, systemaattinen ja jatkuva asema suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä, kolmannen sektorin toimijat eivät yleensä voi olla itsenäisiä osaamiskeskuksia, mutta ne voivat muodostaa osaamiskeskuksen yhteistyössä sairaaloiden kanssa. Yhtä sairausryhmää tai sairautta kohden muodostetaan yksi osaamiskeskus. Osaamiskeskukseen otetaan yhteyttä kun syntyy epäily kyseisestä harvinaissairaudesta joko diagnoosivaiheessa tai diagnosoinnin jälkeen. Osaamiskeskus ohjaa sairauden diagnostiikkaa, hoitoa, kuntoutusta ja seurantaa, mutta suunnittelun jälkeen harvinaissairaahan hoito palautuu omaan sairaanhoitopiiriin nimetyn, osaamiskeskuksen kanssa yhteistyötä tekevän terveydenhuollon ammattilaisen vastuulle. Yliopistollisissa sairaaloissa toimivat harvinaissairauksien yksiköt tekevät tiivistä yhteistyötä osaamiskeskusten kanssa. Osaamiskeskusten osaamista myös jalkautetaan: niistä voidaan liikkua sairaaloihin sen sijaan, että potilaat liikkuvat osaamiskeskuksiin.

Osaamiskeskusten, harvinaissairauksien yksiköiden, eri erikoisalojen ja perusterveydenhuollon yhteistyöverkosto toimii siten, että osaamista siirtyy hoitavalle taholle. Osaamiskeskukset tarjoavat koulutusta terveydenhuollon kaikille ammattiryhmille. Pääperiaatteena harvinaissairaahan hoidossa tulee olla, että potilaat saavat hoitoa ja diagnooseja eri puolilla Suomea, mutta tieto liikkuu ja osaamiskeskuksen osaamista hyödynnetään eri sairaaloissa. Osaamiskeskuksista kerätään tietokanta, josta sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaiset ja harvinaissairaat löytävät helposti tiedon kunkin harvinaissairauden osaamisesta Suomessa.

Osaamiskeskusten ja potilasjärjestöjen välinen yhteistyö on hyvin tärkeää ja sitä pyritään määrätietoisesti kehittämään. Osaamiskeskukset tekevät säännöllistä yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa, joiden asiantuntemusta hyödynnetään jo osaamiskeskusten suunnitteluvaiheessa. Osaamiskeskus kokoaa yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa asiakasraadin. Se ottaa kantaa osaamiskeskuksen yleisiin linjauksiin ja voi tarvittaessa nostaa itse esille kysymyksiä. Potilasjärjestöt osallistuvat myös osaamiskeskusten toiminnan säännölliseen arviointiin. Myös sosiaalisen tukitoiminnan toteutus edellyttää yhteistyötä järjestöjen kanssa.

Osaamiskeskuksilta puuttuu nykyisin lainsäädännöllinen pohja, joten ensin tulee selvittää lainsäädännölliset muutostarpeet. EU-tason osaamiskeskusten on täytettävä Euroopan komission niitä koskevat kriteerit, joista on tarkoitus säätää keväällä 2014. Näiden osaamiskeskusten on oltava mukana Euroopan osaamiskeskusverkostossa, mikä on keskeistä potilaiden diagnosoinnin ja hoidon edistämiseksi asiantuntemuksen ja potilaiden liikkumisen rajojen yli. Osaamiskeskusten yhteydessä ei työskentele pelkästään lääkäreitä ja hoitajia, vaan myös muiden alojen ammattilaisia, kuten fysioterapeutteja ja sosiaalityöntekijöitä. Keskukset kattavat diagnostiikkaan, lääketieteelliseen hoitoon, kuntoutukseen ja sosiaalipalveluihin liittyvää osaamista.

Erityisvastuualueiden ja STM:n välille luodaan säännöllinen neuvottelumekanismi osaamiskeskusten nimeämiseksi. Sekä kansallisten että EU-tason osaamiskeskusten nimeämisprosessi aloitetaan erityisvastuualueiden yhteisellä neuvottelulla keskusten perustamisesta. STM tiedottaa sairaanhoitopiireihin ja harvinaissairauksien parissa toimiville kolmannen sektorin toimijoille osaamiskeskusten nimeämisprosessin käynnistymisestä ja pyytää tekemään esityksiä osaamiskeskuksiksi. Hakujulistuksessa ei nimetä sairausryhmiä, vaan keskusten syntymiseen pyritään ensi vaiheessa olemassa olevan osaamisen pohjalta. Jotta nimeämisprosessiin voi ilmoittautua, pitää ko. tahon olla käynyt neuvotteluja erityisvastuualueiden erikoisalojen välillä, jotta osaamiskeskuksen perustamiselle on olemassa laajempi kannatus. Hakiessaan EU-tason osaamiskeskukseksi tulee yksikön samassa yhteydessä kuvata, miten se aikoo täyttää Euroopan komission osaamiskeskuskriteerit. Osaamiskeskuksen perustamista voi ehdottaa yliopistosairaaloiden johto, erikoisalojen ylilääkärit, harvinaisasiantuntijat tai kolmannen sektorin toimijat käydyn neuvotteluprosessin tuloksena. Yhden keskuksen tulee kattaa selkeä harvinaissairauksien ryhmä tai kansallisen keskuksen yksi harvinaissairaus. Myöhemmässä vaiheessa osaamiskeskuksia voidaan perustaa myös kutsuntamenettelyllä: jos Suomessa ilmenee tarve tietyn sairausryhmän osaamiskeskukselle, voi STM julkistaa tällaisen osaamiskeskuksen haun ja käynnistää neuvottelut sellaisten yksiköiden kanssa, jotka voisivat toimia kyseisenä osaamiskeskuksena.

Osaamiskeskukset valitaan riittävän pitkäksi ajaksi kerrallaan, jotta taloussuunnitelmat voidaan tehdä pitkällä aikajänteellä ja jotta keskuksen kehittymismahdollisuudet taataan. Aika määritellään tarkemmin tulevan EU:n säädöksen mukaisesti. Nimettäessä osaamiskeskuksia ilmoittautumisten perusteella kuullaan kaikkien sairaanhoitopiirien erikoisalojen edustajia ja asiaankuuluvaa potilasjärjestöä. Osaamiskeskusten nimeämiset valmistelee harvinaissairauksien koordinoiva keskus, jonka johtokunnassa yliopistosairaalat ja potilasjärjestöt ovat edustettuina. Osaamiskeskukset nimeää STM.

#### Tavoitteet:

- Selvitetään lainsäädännölliset muutostarpeet osaamiskeskusten perustamiseksi.
- Aloitetaan ohjelmakaudella harvinaissairauksien osaamiskeskusten perustaminen Suomeen.
- Osalla osaamiskeskuksista on strategia Euroopan komission osaamiskeskuskriteereiden täyttämiseksi.
- Kaikilla terveydenhuollon tasoilla on tieto harvinaissairauksien osaamiskeskuksista. Osaamiskeskukset jakavat osaamistaan kaikille sosiaali- ja terveydenhuollon tasoille.

Indikaattorit: Perustetut harvinaissairauksien osaamiskeskukset; Tietokanta osaamiskeskuksista; Läheteiden määrä osaamiskeskuksiin

Vastuutaho: STM, sairaanhoitopiirit ja yliopistolliset keskussairaalat

Aikataulu: Lainsäädännöllisten muutostarpeiden selvittäminen 2014, osaamiskeskusten tarkempi suunnittelu ja valmistelu 2014, hakujulistus ja neuvotteluiden käynnistäminen 2015

Edellytykset: Lainsäädännön toteutuminen, taloudelliset resurssit osaamiskeskusten perustamiseksi



### 3.3.4 Toimenpide-ehdotus 8: Koulutuksen lisääminen

*Lisätään harvinaissairauksien koulutusta sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille.*

Eurooppalaisen harvinaissairaiden kattojärjestön Eurordisin tutkimuksen (2009) mukaan harvinaissairauden oikean diagnoosin löytymistä nopeuttaa harvinaissairauden mahdollisuuden huomioon ottaminen. Keskeinen keino lisätä tietoisuutta harvinaissairauksista diagnooseja tekevien lääkäreiden ja muun terveydenhuollon henkilökunnan keskuudessa on lisätä koulutusta harvinaissairauksista. Koulutusta tulee tarjota sekä peruskoulutuksessa että jo työssä oleville.

Lääketieteen perusopetuksessa harvinaissairauksien opetus voidaan osin integroida osaksi perinnöllisyyslääketieteen opintoja ja näin jo tehdäänkin. Kaikkien yliopistojen lääketieteellisten tiedekuntien opetusohjelmaan ei kuitenkaan sisälly kattavaa perinnöllisyyslääketieteen kurssia johtuen henkilöstöresurssien puutteesta.

Ohjausryhmä ehdottaa, että lääketieteen ja muiden sosiaali- ja terveydenhuollon opiskelijoiden koulutusohjelmaan lisätään harvinaissairauksien konsepti. Konseptilla selvitetään, minäkalaisia harvinaissairauksia on olemassa, miten niitä osaa epäillä tavallisten sairauksien joukosta, miten niiden kanssa tulee toimia, minne potilaat ohjata sekä miten merkityksellistä oikean diagnoosin nopealle löytymiselle on osata ajatella harvinaissairauden mahdollisuutta. Jotta harvinaissairaat osattaisiin huomioida heidän tilanteensa edellyttämällä tavalla kokonaisvaltaisesti, terveydenhuollon ja sosiaalialan tutkintoihin lisätään monikanavaisen kuntoutusjärjestelmän opetusta kaikille koulutusaloille.

Harvinaissairauksiin liittyvää täydennyskoulutusta tulee järjestää koko sosiaali- ja terveydenhuoltoon. Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset järjestävät koulutusta terveydenhuollon eri tasoille sekä kuntoutukseen ja sosiaalipalveluihin. Suomen Perinnöllisyyslääkärit on jo päättänyt aloittaa perusterveydenhuollossa ja erikoissairaanhoidossa toimiville ammattilaisille tarkoitetun koulutuspaketin kokoamisen.

Koulutuksessa tulee hyödyntää olemassa olevaa kokemuskoulutusverkostoa nykyistä enemmän. Itä-Suomessa kokemuskoulutus on jo integroitu koulutukseen täysin niin, että opiskelijat saavat ensikäden tietoa harvinaissairauksista teoreettisten opintojen aikana. Kokemuskouluttajat valmennetaan huolellisesti, eikä kokemuskoulutus maksa kouluille kouluttajan matkakustannuksia enempää.

Tavoitteet:

- Sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten tietämys harvinaissairauksista kasvaa.
- Harvinaissairauksien kanssa tekemisissä olevilla terveydenhuollon, sosiaalipalveluiden ja kuntoutuksen ammattilaisilla on ajantasaista tietoa harvinaissairauksista.

Indikaattorit: Harvinaissairauksien painotus sosiaali- ja terveydenhuoltoalan opiskelijoiden koulutuksessa; Harvinaissairauksiin liittyvät koulutukset sosiaali- ja terveydenhuollon henkilökunnalle

Vastuutaho: OKM, yliopistot ja ammattikorkeakoulut: Harvinaissairauksien painotus sosiaali- ja terveydenhuoltoalan opiskelijoiden koulutusohjelmissa; Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset: Sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille suunnatut kurssit

Aikataulu: Harvinaissairauksien konseptin valmistelu sosiaali- ja terveydenhuollon tutkintojen opintoihin 2014–2015; koulutustilaisuuksia vuosittain vuodesta 2014 alkaen

Edellytykset: Yliopistojen ja ammattikorkeakoulujen hyväksyntä koulutusohjelmien muuttamiselle

### 3.3.5 Toimenpide-ehdotus 9: Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen

*Edistetään harvinaissairauksien hoidossa käytettävien lääkkeiden ja niihin rinnastettavien valmisteiden saatavuutta ja korvattavuutta.*

Kun potilaita on vähän ja uusien lääkkeiden kehittäminen kallista, ei lääketeollisuus ole halukas investoimaan harvinaislääkkeiden tutkimukseen ja kehittelyyn. Tämän vuoksi tarvitaan erityisiä tukitoimia. Pienten markkinoiden takia harvinaissairauksien lääkehoidot ovat yleensä kalliimpia kuin tavallisempien sairauksien lääkehoito. Harvinaissairaiden lääkityksen tarve on yleensä pitkä, usein koko elämän mittainen. Koska harvinaissairailta on oikeus laadultaan samanlaiseen hoitoon kuin muillakin potilailla, viranomaiset eri maissa ovat kehittäneet kannustimia bioteknologia- ja lääketeollisuudelle tukeakseen harvinaislääkkeiden tutkimusta, kehittelyä ja markkinoille saamista.

Euroopan unioni sääti yhteisestä harvinaislääkepolitiikasta jäsenvaltioissa 1999 asetuksella harvinaislääkkeistä. Asetuksen mukaan lääke voidaan katsoa harvinaislääkkeeksi, jos se on tarkoitettu sairauteen, jota on enintään viidellä henkilöllä kymmenestä tuhannesta asukkaasta. Sairauden on oltava henkeä uhkaava tai kroonisesti elämää vaikeuttava. Jos sairaus on lievempi, harvinaislääkkeen asema on mahdollista saada sillä perusteella, ettei lääkkeen käytön vähäisyys riitä kattamaan kehityskuluja. Edellytyksenä on lisäksi, että lääkevalmiste on joko ainoa kyseiseen harvinaiseen sairauteen käytettävä lääke tai että siitä voidaan odottaa merkittävää parannusta hoitotuloksiin jo käytössä oleviin hoitoihin verrattuna.

Suomi on sitoutunut harvinaislääkkeiden kehitystyön kannustusjärjestelmään. Euroopan komissio voi myöntää myyntiluvan harvinaislääkkeelle 10 vuodeksi yksinoikeudella, jonka aikana rinnakkaisvalmisteet eivät saa myyntilupaa, ellei niillä tuoteta hoitoon merkittävää parannusta. Myyntilupa myönnetään Euroopan tasolla, mutta korvattavuus on haettava maittain. Lääkkeen on Suomessa oltava peruskorvattava ennen kuin siitä voi tulla erityiskorvattava. Sen käytössä on osoitettava hoidollinen arvo, tarpeellisuus ja taloudellisuus. Erityiskorvattavuus voidaan myöntää lääkkeille, joita käytetään valtioneuvoston asetuksessa lueteltujen vaikeiden ja pitkäaikaisten sairauksien hoitoon. Valmisteen pääseminen erityiskorvattavaksi edellyttää lisäksi, että valmisteelle ehdotettu tukkuhinta on kohtuullinen. Erityiskorvattavuudesta päätettäessä otetaan huomioon erityiskorvauksiin käytettävissä olevat varat.

Suomessa harvinaislääkkeitä on saatavilla melko hyvin ja niiden saatavuus on turvattava jatkossakin. EU:n potilasdirektiiviin sisältyy reseptin vastavuoroinen tunnustaminen eli Suomessa kirjoitetulla eurooppalaisella reseptillä voi hakea lääkkeitä muualta Euroopasta. Toisessa EU-maassa kirjoitetut lääkemääräykset toimitetaan, jos lääkkeellä on myyntilupa siinä jäsenmaassa, jossa se aiotaan hankkia.

Lähes kaikilla Suomessa kaupan olevilla ja avohoidossa käytettävillä harvinaislääkkeillä on korvattavuus. Koska harvinaislääkkeet ovat kalliita, niiden tulee olla korvattavia myös tulevaisuudessa. Rahoitusvastuun epäselvyyksistä johtuen joissain tilanteissa lääkekustannukset voivat yksittäisen potilaan kannalta olla merkittäviä. Tähän liittyen lääkekorvaus-järjestelmän kokonaisuudistusta pohtivan työryhmän mukaan harvinaislääkkeiden kustannusvastuuta ja

korvaamista sairausvakuutuksesta olisi perusteltua selvittää tarkemmin (Lääkekorvausjärjestelmän kehittämistyöryhmän loppuraportti, Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2012:33).

Yhtenä ongelmana on tavallisten sairauksien hoitoon tarkoitettujen lääkkeiden, joiden vaikuttavuudesta myös harvinaissairauksien hoidossa on laadukasta tutkimusnäyttöä, mutta joilla ei ole korvattavuutta harvinaissairauteen. Ongelman laajuutta ja sen taustalla vaikuttavia tekijöitä olisi syytä kartoittaa. Ohjausryhmä ehdottaa, että STM olisi tarvittaessa aloitteellinen kansallisesti ja kansainvälisesti edistääkseen markkinoilla olevien lääkkeiden käyttöindikaatioiden laajentamista koskemaan niitä harvinaissairauksia, joiden hoidossa lääkkeen vaikuttavuudesta on olemassa tieteellistä näyttöä.

Jos lääkkeellä ei ole Suomessa myyntilupaa, Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus voi tietyin edellytyksin myöntää lääkevalmisteelle erityisluvan yksittäisen potilaan tai potilasryhmän hoitoon enintään vuodeksi. Korvattavuutta erityisluvalla toimitetulle lääkkeelle voivat hakea mm. lääkkeen käyttäjä itse, apteekki potilaan puolesta, tukku-kauppa ja lääkeyritys. Lääkärit sekä myös harvinaissairaat ja heidän huoltajansa tarvitsevat lisää tietoutta ja neuvontaa erityisluvan hakemisen mahdollisuudesta sekä korvattavuuden hakemisesta erityisluvalla toimitettavalle lääkevalmisteelle.

Lääkkeiden lisäksi myös ravintovalmisteiden saatavuuteen ja kustannusten korvaamiseen liittyy ongelmia. Valtioneuvoston asetuksella on määritelty ne vaikeiksi arvioidut sairaudet, joiden hoidossa käytettävien kliinisten ravintovalmisteiden kustannuksista korvataan potilaalle joko 35 % tai 65 %. Asetus ei kata esimerkiksi ravintovalmisteella hoidettavia vaikeita harvinaisepilepsioita. Asetukseen tuleekin pyrkiä sisällyttämään kaikki vaikeat sairaudet, joiden hoidosta kliinisillä ravintovalmisteilla on tutkimusnäyttöä. Ravinto-aineiden vaikeissa imeytymishäiriöissä korvaus on vain 35 %. Ohjausryhmä ehdottaa, että niiden hoidossa käytetyt ravintovalmisteet korvattaisiin korkeamman korvausasteen mukaan. Ravintovalmisteet ja vastaavat ovat joillekin harvinaissairaille elintärkeitä, mutta kaikki valmisteet eivät ole vielä korvausjärjestelmän piirissä.

Tavoitteet:

- Harvinaislääkkeiden saatavuus turvataan.
- Kartoitetaan harvinaissairauksien hoidossa käytettyjä lääkkeitä.
- Edistetään tarvittaessa markkinoilla olevien lääkkeiden käyttöindikaatioiden laajentamista koskemaan niitä harvinaissairauksia, joiden hoidossa lääkkeen vaikuttavuudesta on olemassa tieteellistä näyttöä.
- Asetukseen ravintovalmisteiden korvattavuudesta sisällytetään kaikki vaikeat sairaudet, joiden hoidosta kliinisillä ravintovalmisteilla on tutkimusnäyttöä.
- Ravintoaineiden vaikeiden imeytymishäiriöiden hoidossa käytettyjen kliinisten ravintovalmisteiden kustannuksista korvataan 65 %.
- Tietämys mahdollisuudesta hakea korvattavuutta erityisluvalla toimitettavalle lääkevalmisteelle lisääntyy.

Indikaattorit: Korvattavien harvinaislääkkeiden määrä ja osuus kaikista avohoidossa käytettävistä harvinaislääkkeistä; Tietämys mahdollisuudesta hakea korvattavuutta erityisluvalla toimitettavalle lääkevalmisteelle (potilaskysely)

Vastuutaho: STM: Muutokset sairausvakuutuslakiin, tiedotus erityisluvalla toimitettavalle lääkevalmisteelle haettavan korvattavuuden hakumenettelystä; Kela: Kartoitus harvinaissairauksien hoidossa käytettävistä lääkkeistä

Aikataulu: Muutokset lainsäädännössä voimassa 2017

Edellytykset: Korvauslainsäädännön muutokset

### 3.4 OSA-ALUE 4: OSAAMISEN KOORDINOINTI JA TIEDON JAKAMINEN

Yksi keskeisimmistä harvinaissairauksiin liittyvistä ongelmista on tiedon ja osaamisen hajanaisuus. Terveystieteiden ammattilaiset ja harvinaissairaat saati sosiaalihuollon toimijat eivät löydä tarjolla olevaa tietoa ja osaamista, koska tätä ei ole missään koottuna. Tieto harvinaissairauksista on myös monin paikoin puutteellista, mikä viivästyttää diagnoosin saamista ja asianmukaiseen hoitoon pääsyä.

Suomesta puuttuu taho, joka vastaisi harvinaissairauksiin liittyvien asioiden koordinoimista. Tiedon kokoamisen ja levittämisen lisäksi tällainen taho tarvittaisiin hallinnoimaan harvinaissairauksien vaatimia toimenpiteitä ja seuraamaan niiden toteutumista, linkittämään terveydenhuollon eri tasojen harvinaisosaaamista ja toimimaan keskuksena eri sidos-ryhmien väliselle keskustelulle sekä ylläpitämään kansainvälisiä yhteistyöverkostoja.

#### 3.4.1 Toimenpide-ehdotus 10: Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus

*Perustetaan harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus.*

Suomeen perustetaan harvinaissairauksien koordinoiva keskus, joka toimii hallinnollisena linkkinä perusterveydenhuollon, erikoissairaanhoidon eri alojen, harvinaissairauksien yksiköiden, osaamiskeskusten, kolmannen sektorin toimijoiden, Kelan, sosiaalipalveluiden ja EU:n muiden harvinaissairauksien ohjelmien ja keskusten välillä. Koordinoiva keskus on tarkoituksenmukaisinta perustaa Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitokselle (THL). Sen johtokunnassa tulisi olla edustus terveydenhuollosta, sosiaalihuollosta, osaamiskeskuksista, Kelasta, kolmannelta sektorilta ja potilasjärjestöistä. Koordinoiva keskus ylläpitää tarvittaessa, mutta vähintään vuosittain kokoontuvaa harvinaissairauksien kansallista foorumia, joka ottaa kantaa ajankohtaisiin harvinaissairauksia koskeviin kysymyksiin. Koordinoiva keskus työskentelee näiden kannanottojen pohjalta. Kansallisessa foorumissa tulisi olla laaja edustus kaikista harvinaissairauksiin liittyvistä tahoista. Koordinoiva keskus tarvitsee koordinaattorin ja asiantuntijan.

Kansallisen koordinoivan keskuksen keskeisin tehtävä on kehittää harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman mukaisesti palvelujärjestelmästä mahdollisimman toimiva harvinaissairaille. Koordinoiva keskus vastaa kansallisen ohjelman toimenpiteiden vastuunjaosta, etene- misestä, seurannasta, arvioinnista ja uusien tavoitteiden asettamisesta. Koordinoivalla keskuk- sella on osaamiskeskusten nimitysten valmisteluvastuu: se koordinoi osaamiskeskusten perus- tamisprosessia ja esittää nimitykset STM:lle.

Kansallisen koordinoivan keskuksen muita tehtäviä ovat riippumattoman ja laaja-alaisen koulutuksen kehittäminen, harvinaissairauksien kliinisten hoitosuosituksen valmistelun koor- dinointi sekä asiantuntemuksen ja tiedon koordinointi yhteistyössä osaamiskeskusten, harvi- naissairauksien yksiköiden ja järjestöjen kanssa. Koordinoiva keskus koordinoi myös kansain- välistä yhteistyötä tutkimuksessa. Kansallinen koordinoiva keskus kuuluu eurooppalaiseen yhteistyöelimiin ja välittää tietoa kansainvälisistä asiantuntijafoorumeista.

Koska THL:n resurssit ovat lähivuosina merkittävästi supistamassa, koordinoivan keskuksen perustaminen THL:een ei tässä vaiheessa ole mahdollista vaan se on pidemmän ajan suunnitelma. Ohjausryhmä suosittelee, että ohjelman toimeenpanoa varten perustetaan vapaa-muotoinen pienempi ryhmä, joka kokoontuisi muutaman kerran vuoden 2014 aikana. Ryhmässä tulisi olla edustettuina STM, THL, Kansaneläkelaitos, kaikki yliopistolliset sairaalat, Kuntaliitto, Harvinaiset-verkosto, Orphanet ja HARSO. Vuoden 2014 lopussa katsottaisiin, onko edellytyksiä pysyvemmän kansallisen koordinoivan rakenteen perustamiselle. Ehdotetaan vielä, että yliopistolliset sairaalat neuvottelisivat keskenään, mikä niistä ottaisi tilapäisesti vastuun harvinaissairauksia koskevan kliinisen toiminnan koordinaatiosta.

Tavoitteet:

- Suomen harvinaissairausosaamista kootaan ja koordinoidaan systemaattisesti, yhdenmukaisesti ja jatkuvasti.
- Suomessa on keskus, joka vastaa harvinaissairauksiin liittyvästä hallinnoinnista ja ohjelmatyöstä.
- Kansallinen harvinaissairauksien foorumi kokoontuu säännöllisesti.

Indikaattorit: Kansallisen keskuksen perustamispäätös; Koordinaattorin ja asiantuntijan palkkaaminen; Koottu tietokanta harvinaissairauksiin liittyvästä tiedosta;

Vastuutaho: STM, THL, yliopistolliset sairaalat

Aikataulu: Koordinoivan keskuksen ja kansallisen foorumin perustaminen koordinoimaan ohjelman toteuttamista 2015 alkaen

Edellytykset: Taloudelliset resurssit keskuksen perustamiseksi

### 3.4.2 Toimenpide-ehdotus 11: Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen

*Luodaan suomen- ja ruotsinkielinen, kattava harvinaissairauksien tietokanta verkkoon. Harvinaissairaille, heidän läheisilleen ja sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille tarjotaan tietoa auttavassa puhelimesta. Vuosittain järjestetään harvinaispäivät yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa.*

Tietoa harvinaissairauksista on jo löydettävissä runsaasti internetistä, mutta tieto on osittain hajallaan ja puutteellista. On myös lukuisia harvinaissairauksia, joista ei löydy tietoa suomeksi eikä ruotsiksi. Kansallinen harvinaissairauksien koordinoiva keskus vastaa systemaattisesta tiedonkeruusta ja sen julkaisemisesta verkossa. Keskus organisoi tiedon keräämistä harvinaissairauksien yksiköistä, osaamiskeskuksista sekä harvinaissairailta ja potilasjärjestöiltä. Keskus kokoaa myös tietoa hoito-, kuntoutus- ja sosiaalipalveluista yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa. Potilasjärjestöt ovat usein tärkeä informaatiolähde harvinaissairaille ja heidän omaisilleen, mikä tulee huomioida tiedon jakamisessa.

Kattava suomalainen harvinaissairauksien verkkotietokanta voidaan toteuttaa kääntämällä suomeksi ja ruotsiksi olemassa oleva harvinaissairauksien ja -lääkkeiden verkkopalvelu Orphanet, jota ylläpitää tällä hetkellä Norio-keskus. Orphanet on noin neljänkymmenen maan yhteistyöhanke. Kunkin maan Orphanet-ryhmä kerää erikoisklinikoita, lääketieteellisiä labora-

torioita, tutkimusprojekteja ja potilasyhdistyksiä koskevat tiedot omasta maastaan. Nämä tiedot ovat kaikkien käytössä maksutta. Tietokantaa luotaessa Orphanet on huomioitava, jotta ei tehtäisi päällekkäistä työtä. Harvinaissairauksien koordinoiva keskus ja STM sopivat tietokannan toteuttamisesta ja yhteistyöstä kolmannen sektorin kanssa. Tietokantaa on päivitettävä säännöllisesti ja siitä on tiedotettava kaikille harvinaissairauksien parissa toimiville.

Sähköisen tietokannan lisäksi tarvitaan yleisen tason neuvontaa harvinaissairauksista ja niiden osaamisesta Suomessa sekä kansalaisia että sosiaali- ja terveydenhuollon toimijoita varten. Nykyisin tällaista palvelua antavat kolmannen sektorin toimijat neuvoo antavissa puhelimissa ja sähköisillä kysymyspalveluilla, mikä voi olla hyvä toimintamalli jatkosakin. Yksi mahdollisuus on perustaa yleisen tason neuvova puhelin erityisvastuualueiden kesken sovitun tiettyyn harvinaissairauksien yksikköön.

Koordinoiva keskus vastaa vuosittaisten harvinaispäivien järjestämisestä. Päivät järjestetään kansallisen foorumin yhteydessä ja niillä käsitellään ajankohtaisia harvinaissairauksiin liittyviä kysymyksiä. Harvinaispäiville kutsutaan kaikki harvinaissairauksien kanssa tekemisissä olevat tahot.

Tavoitteet:

- Harvinaissairauksiin liittyvä tieto tutkimuksesta, terveys- ja sosiaalipalveluista ja harvinaissairaiden tarvitsemasta tuesta on koottu ja tarjolla systemaattisesti.
- Suomen Orphanetin toiminta huomioidaan luotaessa harvinaissairauksien suomen- ja ruotsinkielistä tietokantaa.
- Harvinaissairauksien kenttä tapaa vuosittain harvinaispäivillä.

Indikaattorit: Olemassa oleva suomen- ja ruotsinkielinen tietokanta; Orphanetin päivityksen jatkuminen; Vuosittaiset harvinaispäivät; Harvinaissairaat löytävät tarvitsemansa tiedon (potilaskysely)

Vastuutaho: Harvinaissairauksien koordinoiva keskus

Aikataulu: Jatkuva, alkaen ohjelmakauden alussa 2014

Edellytykset: Ei esteitä

### 3.5 OSA-ALUE 5: HARVINAISSAIRAIDEN KOKONAISVALTAINEN TUKEMINEN JA OSALLISUUDEN VAHVISTAMINEN

Kun harvinaissairas on saanut oikean diagnoosin ja tarpeen mukaan jo ennen tätä, alkaa sopivien terveys- ja sosiaalipalveluiden etsiminen ja kuntoutus yhdessä asiakkaan ja tarvittaessa hänen lähipiirinsä kanssa. Ongelmana on usein kokonaisvaltaisen otteen puute harvinaissaira-an elämänlaadun parantamisessa. Harvinaissairas ja hänen läheisensä saattavat kohdata myös monenlaisia haasteita tavallisten palveluiden käyttäjinä esim. äitiysneuvolassa, päiväkodissa tai oppilaitoksessa. Diagnoosipohjaisen lähestymistavan sijaan palvelutarpeen arvioinnissa tulee ottaa huomioon yksilölliset erityistarpeet. Tavoitteena tulee olla, että henkilö voi harvinaissairaudesta huolimatta elää täysipainoista ja omiin valintoihinsa perustuvaa elämää ja saada siihen asianmukaisen hoidon ja kuntoutuksen lisäksi tarpeen mukaisen psykososiaalisen tuen.

Sosiaalipalvelut eivät aina vastaa riittävän hyvin harvinaissairaiden tarpeisiin: informointi tarjolla olevista sosiaalipalveluista saattaa olla puutteellista, ja iso osa harvinaissairaista ja heidän omaisistaan on tyytymättömiä sosiaalipalveluiden laatuun. Sosiaalisen tuen saannissa on myös alueellisia eroja. Sosiaaliturvaa ja -palveluita koskeva tieto on hajanaista, viranomaisen kokemus harvinaissairauksista saattaa olla vähäistä, eikä sosiaalipalveluiden kyvystä vastata harvinaissairaiden ja heidän omaistensa tarpeisiin ole kokonaisvaltaista kuvaa. Näiden ongelmien vuoksi tarvitaan tutkimusta myös harvinaissairauksia koskevien palveluiden vaikuttavuudesta.

Sosiaali- ja terveydenhuollon lainsäädännössä ja palvelujärjestelmien kehittämisessä keskeinen tavoite on vahvistaa asiakkaan osallisuutta ja osallistumista omassa elämässään ja tukea hänen arjessa selviytymistään. Sosiaalipalvelujen ja tuen järjestämisessä lähtökohtana ovat asiakkaan tarpeet riippumatta niiden taustalla olevasta diagnoosista.

Kuntoutusjärjestelmä on monimutkainen ja hajanainen. Kuntoutusta järjestävät mm. terveydenhuolto, sosiaalihuolto, opetustoimi, Kela ja työvoimahallinto ja kullakin toimijalla on eri tavoin määritellyt kohderyhmät ja tavoitteet. Harvinaissairaudet diagnosoidaan usein jo lapsilla, ja potilaat voivat tarvita elämänsä varrella ja sairautensa eri vaiheissa useiden tahojen tarjoamaa kuntoutusta. Tämä edellyttää hoidon ja kuntoutuksen suunnittelussa laaja-alaista yhteistyötä, jotta voidaan varmistaa kuntoutustoimenpiteiden oikea-aikaisuus mahdollisimman hyvän toiminta- ja työkyvyn savuttamiseksi.

Harvinaissairaahan ohjaaminen oikea-aikaisesti tarpeenmukaisesti kuntoutuspalveluihin on vaikeaa, eikä yhteistyö hoitavan yksikön, Kelan ja kuntoutuksen palveluntuottajan kanssa kuntoutuksen toteutuksessa ole aina riittävää. Eri alojen osaamiset eivät aina kohtaa: terveydenhuollon henkilöstöllä on liian vähän tietoa ja osaamista kuntoutuksesta, eikä tiedon levittäminen Kelan kuntoutuspalveluista terveydenhuoltoon onnistu riittävän hyvin. Toisaalta terveydenhuollon tieto harvinaissairauksien kuntoutustarpeista ja uusista hoito- ja kuntoutusmuodoista ei tavoita tarpeeksi laajasti Kelan kuntoutuspalvelujen suunnittelua. Kelalla ei ole yhtenäistä tietoa yksiköistä, joissa sairauksia hoidetaan, eikä oikeiden tahojen konsultointi näin aina onnistu.

Harvinaissairas tai hänen omaisensa ovat usein itse erittäin perehtyneitä tilanteeseensa ja he tietävät, minkälaisia palveluita harvinaissairas tarvitsee. Myös potilasjärjestöillä on runsaasti tietoa harvinaissairaiden kokemuksista ja tarpeista. Näitä ei kuitenkaan riittävän hyvin huomioida sosiaali- ja terveyspalveluiden suunnittelussa. Harvinaissairaiden ja heidän läheistensä mahdollisuus saada psykososiaalista tukea sekä heidän vahvempi osallistamisensa hoidon ja palvelujen suunnitteluun parantaisi hoidon ja tuen kokonaisvaltaisempaa toteutumista.

Asiakas- ja potilasjärjestöjen merkitystä vertaistuen ja muun psykososiaalisen tuen tarjoajina vahvistetaan mm. Raha-automaattiyhdistyksen (RAY) järjestöille tämän toiminnan kehittämiseen suunnatulla rahoituksella.

### 3.5.1 Toimenpide-ehdotus 12: Sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittäminen

*Lisätään tiedotusta sosiaali- ja kuntoutuspalveluista ja tiivistetään yhteistyötä osaamiskeskusten, harvinaissairauksien yksiköiden, järjestöjen, Kelan ja kunnan sosiaalipalveluiden välillä harvinaissairaahan kuntoutustarpeen ennakoinniseksi, palvelujen suunnittelemiseksi ja harvinaissairaahan kokonaisvaltaisen tuen tarpeen huomioimiseksi. Harvinaissairas ja tarvittaessa hänen läheisensä osallistuvat hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalihuollon palvelujen suunnitteluun.*

Harvinaissairauksien yksiköiden ja osaamiskeskusten työskentelyssä otetaan huomioon harvinaissairaankuntoutuksen aikana tehtävä yhteistyö, jotta sekä fyysinen että psyykinen kuntoutus tukee harvinaissairaankuhoitoa ja kokonaistavoitteita parhaalla mahdollisella tavalla. Esimerkiksi yhteiset verkostoneuvottelut kuntoutujan, hoitavan yksikön, kuntoutuksen palveluntuottajan sekä sosiaalipalveluiden kesken tehdään mahdollisiksi. Osaamiskeskusten toimintamalleihin kirjataan yhteydenpito kuntouttavien tahojen, Kelan, sosiaalipalveluiden ja järjestöjen kanssa harvinaissairaankuhoitoa ja kuntoutusta sekä sosiaalista tukea suunnitellessa. Kelan järjestämistä vastuulla olevan kuntoutuksen mahdollisuuksien arviointi otetaan harvinaissairauksien yksiköiden toimintamalliin mukaan. Moniammatillista osaamista ja laaja-alaista tukea vaativalle harvinaissairaalle nimetään henkilö, joka vastaa tarpeenmukaisen hoito- ja kuntoutussuunnitelman tekemisestä sekä myös yhteydenpidosta sosiaalihuoltoon.

Kuntoutus on usein vaativaa ja sairauksien hoidot kehittyvät kaiken aikaa. Ilman tietojen vaihtoa kuntoutus ei toteudu tarpeen mukaisesti eivätkä harvinaissairaankuhoito saa tarpeenmukaisia kuntoutustoimenpiteitä ja ohjausta kuntoutumisen mahdollistumiseksi. Osaamiskeskukset ja harvinaissairauksien yksiköt toimivat koordinoivina yksikköinä suunniteltaessa hoitoa ja kuntoutusta terveydenhuollon, Kelan kuntoutusryhmän ja sosiaalipalveluiden kanssa. Myös perusterveydenhuollossa pyritään nimeämään kuntoutusta koordinoiva taho. Harvinaissairaankuhoitava taho tiedottaa kunnalle ja harvinaissairaalle, mitä asioita kuntoutusprosessissa pitää ottaa huomioon. Eri tahojen välisen yhteistyön tiivistäminen on tärkeää, jotta koulutusta pystytään kohdentamaan kuntoutusratkaisijoille ja harvinaissairaiden kanssa työskenteleville sosiaali- ja terveydenhuollon työntekijöille ja jotta harvinaissairaankuhoitajat pystyvät ohjaamaan sopiviin kuntoutuspalveluihin ja oikean avun piiriin. Harvinaissairaalla itsellään on oltava mahdollisuus osallistua ja vaikuttaa hoito- ja palveluprosessiinsa sen kaikissa vaiheissa sekä saada siitä tietoa asiassa mukana olevilta toimijoilta.

Sosiaaliturva ja -palvelujärjestelmästä sekä kuntoutuksesta tarvitaan tehostettua tietoa. Harvinaissairauksien yksiköissä ja osaamiskeskuksissa on oltava kuntoutuksen ja sosiaalipalveluiden tietopankki, josta muut terveydenhuollon yksiköt voivat saada tietoa. Tietoa sosiaaliturvajärjestelmästä ja kuntoutuksesta antavat sairaaloiden kuntoutusohjaajat ja sosiaalityöntekijät sekä kunnan sosiaalitoimi, erityisesti vammaispalvelut. Tukea vammaispalveluja koskevaan asiakastyöhön sekä tietoa asiakkaille on saatavissa mm. vammaispalvelujen sähköisestä käsikirjasta, joka on osa Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen sähköistä verkkopalvelua. Käsikirjassa on v. 2013 avattu erillinen lasten ja nuorten palveluja koskeva osio. Tämän ohella myös harvinaissairaudet tulisi omana osionaan huomioida käsikirjassa. Kansanterveys-, potilas- ja vammaisjärjestöt ovat yhdessä laatineet järjestöjen työntekijöille jäsenten neuvontaa ja ohjausta varten sosiaaliturvaoppaan pitkäaikaissairaille ja vammaisille. Harvinaissairauksien koordinoiva keskus kokoaa olemassa olevaa tietoa yhteen paikkaan ja levittää sitä sosiaali- ja terveydenhuollon eri tasoille.

Kehitettäessä yhteistyötä ja tietoa harvinaissairauksiin liittyvästä kuntoutuksesta ja sosiaalipalveluista huomioidaan yhtymäkohdat meneillään oleviin STM:n hankkeisiin sosiaali- ja terveyspalvelujen rakenteiden, sosiaalihuoltolain sekä vammaispalveluja koskevan lainsäädännön uudistamisesta, omaishoidon kehittämisestä sekä moniammatillisesta kuntoutuksesta. Uuteen sosiaalihuoltolakiin on ehdotettu sisällytettäväksi ns. omatyöntekijän nimeäminen sellaisille asiakkaille, jotka tarvitsevat useaa sosiaalihuollon palvelua. Toimintamalli edistäisi palvelukokonaisuuksien suunnittelua siten, että harvinaissairaiden yksilölliset tarpeet tulisivat paremmin huomioitua. Harvinaissairaankuhoitajien tukena toimivien läheisten mahdollinen tuen tarve tulisi myös selvittää.

Potilasjärjestöjen harvinaissairaille tarjoama vertaistuki on hyvin tärkeää. Raha-automaattiyhdistys ei kuitenkaan enää tue potilasjärjestöjä riittävästi. RAY:n potilasjärjestöille myöntämiä avustuksia tulisikin kasvattaa niin, että järjestöjen edellytykset tarjota vertaistukea paranisivat.



Tavoitteet:

- Yhteistyö terveys-, sosiaali- ja kuntoutuspalveluiden välillä tiivistyy ja systematisoituu, jotta harvinaissairaanhoidon tarpeet pystytään huomioimaan kokonaisvaltaisesti.
- Harvinaissairas ja tarvittaessa hänen läheisensä ovat mukana palvelukokonaisuuksien suunnittelussa ja voivat vaikuttaa palvelujen järjestämiseen.
- Moniammatillista osaamista vaativille harvinaissairaille tehdään palvelusuunnitelma.
- Tietoa ajanmukaisista kuntoutus- ja sosiaalipalveluista on helposti saatavilla ja sitä levitetään sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille ja harvinaissairaille.
- Uutta tietoa harvinaissairauksista levitetään Kelaan, potilasjärjestöihin, vakuutusyhtiöihin ja sosiaali- ja terveyspalveluiden järjestäjille sekä tuottajille.
- Potilasjärjestöjen mahdollisuutta toteuttaa vertaistoimintaa vahvistetaan.

Indikaattorit: Linkki terveys-, sosiaali- ja kuntoutuspalveluiden välillä harvinaista sairautta sairastavan hoitoa ja kuntoutusta suunniteltaessa (osaamiskeskusten raportit); Tehdyt palvelusuunnitelmat (potilaskysely); Koottu tietopankki sosiaali- ja kuntoutuspalveluista; RAY:n potilasjärjestöille myöntämien avustusten kehitys

Vastuutaho: Kansallinen koordinoiva keskus, harvinaissairauksien yksiköt, osaamiskeskukset, Kela, kuntien sosiaalitoimi; THL: Vammaispalvelujen käsikirjan harvinaiset-osio

Aikataulu: Kansallisen koordinoivan keskuksen, harvinaissairauksien yksiköiden ja osaamiskeskusten perustamisen jälkeen vuodesta 2016 alkaen

Edellytykset: Koordinoivan tahon nimeäminen; yhteistyö Vammaispalvelujen käsikirjan täydentämiseksi

### 3.5.2 Toimenpide-ehdotus 13: Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen

*Harvinaissairaath, heidän läheisensä ja potilasjärjestöt osallistuvat paremmin harvinaissairauksia koskevaan päätöksentekoon ja palveluiden suunnitteluun.*

EU:n neuvoston suositusten (2009) mukaan potilaita ja potilasjärjestöjä tulee konsultoida harvinaissairauksia koskevassa politiikassa. Eucerdin (Euroopan unionin harvinaisten sairauksien asiantuntijakomitea) osaamiskeskuksia koskevien laatukriteereiden (liite 2) mukaan osaamiskeskukset tekevät yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa siten, että potilaiden näkökulma niiden toiminnassa tulee huomioiduksi. Potilaiden ja heidän läheistensä voimaannuttamista ja osallistumista palveluiden suunnitteluun sekä potilasjärjestöjen vaikutusmahdollisuuksien kasvattamista on lisättävä eri tasoilla. Tämä on lähtökohtana myös sosiaali- ja terveydenhuollon lainsäädäntöä ja palvelujärjestelmää kehitettäessä.

Yksittäisen harvinaissairaanhoidon ja hänen omaistensa on saatava riittävästi tietoa hoidosta, kuntoutuksesta, sosiaali- ja tukipalveluista. Tällaisesta matalan kynnyksen tietokeskuksesta vastaavat osaamiskeskukset sekä harvinaissairauksien yksiköt. Tieto on koottu yhteistyössä potilasjärjestöjen ja koko terveys-, sosiaali- ja kuntoutuspalveluverkoston kanssa. Se sisältää kattavasti kaikki nämä osa-alueet. Tietoa on saatavilla myös sähköisesti koordinoivan keskuksen

kokoamasta tietopankista sekä palvelevista puhelimista. Osaamiskeskusten asiantuntijat jalkautuvat harvinaissairaiden vertaistukiryhmiin antamaan ja saamaan tietoa. Vastavuoroisuus on tärkeää, jotta harvinaissairaat ja heidän omaisensa pääsevät riittävästi osallistumaan hoidon, kuntoutuksen ja palvelujen kehittämiseen. Harvinaissairaiden ja heidän läheistensä on siis oltava tuottamassa kokemustietoa. Tuota tietoa hyödynnetään myös terveydenhuollon ammattilaisille suunnatuissa harvinaissairauksien opetuskokonaisuuksissa.

Keskeinen harvinaissairaiden ja heidän läheistensä vaikuttamiskanava on potilasjärjestöt. Ne ovat monenlaisia palveluja tuottavia liittoja, joissa on jäseninä harvinaisyhdistyksiä ja muita potilasyhdistyksiä. Niiden rooli palveluiden valmistelussa, kehittämisessä ja arvioinnissa ei ole riittävän merkittävä, koska selkeä osallistumisen malli puuttuu. Vielä ei ole olemassa riittävästi tietoa potilasjärjestöyhteistyön toimivuudesta yliopistosairaala-tasolla, joten ensimmäinen toimenpide on tämän kartoittaminen.

Potilasjärjestöjen osallistuminen pitää toteuttaa kolmella eri tasolla.

- 1) Osaamiskeskuksia perustettaessa järjestöjen edustajat osallistuvat keskusten suunnitteluprosessiin.
- 2) Osaamiskeskusten toimintaa arvioivat ja kehitysehdotuksia esittävät asiakasraadit, joissa järjestöt ovat mukana.
- 3) Kansallisen harvinaissairauksien koordinoivan keskuksen ylläpitämään harvinaissairauksien foorumiin osallistuu laaja edustus potilasjärjestöistä. Lisäksi koordinoivan keskuksen johtokuntaan kuuluu riittävä edustus järjestöistä (useampia, koska tilanteet vaihtelevat eri diagnoosiryhmissä).

Näiden toimenpiteiden lisäksi selkiytetään valtakunnallisen vammaisneuvoston ja kuntoutusasioiden neuvottelukunnan roolia harvinaisasioiden valmistelussa, jotta päällekkäistä työtä ei tehdä ja jotta kaikki asiantuntijuus saadaan mukaan palvelupolkujen ja osaamiskeskusten toiminnan suunnitteluun.

Tavoitteet:

- Harvinaissairautta sairastava ja hänen läheisensä sekä ammattihenkilöstö saavat riittävästi tietoa sosiaali- ja terveyspalveluista.
- Harvinaissairaiden ja heidän läheistensä osallisuus palvelupolkuja suunniteltaessa kasvaa.
- Potilasjärjestöjen mahdollisuudet vaikuttaa palvelurakenteiden kehittämiseen lisääntyvät.
- Potilasjärjestöt osallistuvat osaamiskeskusten toiminnan käynnistämiseen, arviointiin ja toiminnan kehittämiseen.
- Potilasjärjestöt osallistuvat harvinaissairauksiin liittyvien palvelujen arviointiin ja kehittämiseen.

Indikaattorit: Harvinaissairaiden ja heidän läheistensä tieto olemassa olevista sosiaali- ja terveyspalveluista (potilaskysely); Potilasjärjestöjen edustajat osaamiskeskusten suunnittelutyöryhmässä, kansallisessa harvinaissairauksien foorumissa, kansallisen koordinoivan keskuksen johtokunnassa sekä osaamiskeskusten asiakasraadeissa

Vastuutahot: Koordinoiva keskus: Tiedon jakamisen koordinointi, kansallisen foorumin ja koordinoivan keskuksen johtokunnan perustaminen, osaamiskeskusten valmistelu ja nimeäminen; Osaamiskeskukset: asiakasraati

Aikataulu: 2015–2017

Edellytykset: Ei esteitä, osaamiskeskusten osalta osaamiskeskusten perustaminen

## 4 KANSALLISEN OHJELMAN KOORDINAATIO, SEURANTA JA ARVIOINTI

Suomen harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman ensimmäinen toteutettava toimenpide on harvinaissairauksien koordinoivan keskuksen perustaminen. Tämä ehdotetaan toteutettavaksi heti ohjelmakauden käynnistyttyä, koska koordinoiva keskus koordinoi kansallisen ohjelman muiden toimenpiteiden toteuttamista. Keskuksen perustaminen edellyttää STM:n toimenpiteitä, joilla samalla valtuutetaan keskus koordinoimaan kansallisen ohjelman toimeenpanoa. Ohjelman muiksi ensisijaisiksi toimenpiteiksi esitetään harvinaissairauksien vaatimien erityistoimenpiteiden tunnustamista lainsäädännössä, harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttämistä, harvinaissairauksien yksiköiden perustamista yliopistosairaaloihin, harvinaislääkkeiden saatavuuden ja korvattavuuden edistämistä sekä sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittämistä.

Koordinoivan keskuksen toimintaan vaikuttaa harvinaissairauksien kansallinen foorumi, jossa ovat edustettuina yliopistolliset sairaalat, potilasjärjestöt, kuntien sosiaalipalvelut ja Kela. Foorumi toimii vuoropuheluna sidosryhmien välillä ja ohjaa ja arvioi ohjelman toteutumista. Foorumin toimintaa organisoii koordinoiva keskus. Foorumi kokoontuu tarvittaessa, kuitenkin vähintään vuosittain harvinaispäivien yhteydessä.

Koordinoiva keskus koordinoi ja seuraa kansallisen ohjelman toteutumista kullekin toimenpide-ehdotukselle esitetyn aikataulun mukaisesti. Mikäli keskusta ei pystytty perustamaan ohjelmakauden alussa, STM:n olisi asetettava väliaikainen ohjausryhmä hoitamaan ohjelman koordinoimista. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma etenee vuosina 2014–2017 seuraavasti:

Vuosi	Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma
2014	Ohjelman toimeenpanon suunnittelu ja edellytysten varmistaminen
2015	Ohjelman toteutus ja väliarviointi
2016	Ohjelman toteutus
2017	Ohjelman loppuarviointi ja uuden ohjelmakauden suunnittelu

Kansallisen ohjelman toteutumista arvioidaan toimenpidekohtaisilla mittareilla sekä osittain nämä sisältävillä avainindikaattoreilla, joita Eucerd laatii. Eucerdin kriteereiden lisäksi tarvitaan uusia ohjelman seuranta- ja sen tavoitteiden vaikuttavuutta mittaavia kansallisia mittareita, joiden kehittäminen on yksi koordinoivan keskuksen tehtävistä. Koska nykytila ei monin osin ole tiedossa, indikaattoreiden seuraaminen on vaikeaa. Siksi koordinoivan keskuksen tulee kartoittaa harvinaisasioiden nykytilaa käytettävissä olevilla keinoilla, jotta seuranta- ja toimenpiteiden vaikutuksesta kehitykseen voidaan jatkossa tehdä. Keskeisiä teemoja tulevien mittareiden laadinnassa ovat ammattilaisten antama palaute, potilasjärjestöjen antama palaute, diagnoosien viivästyminen, hoitokäytäntöjen muutos, välinpitoajaryhmät, hoitoketjun katkeamattomuus ja huolehtiminen osaamisen jatkumisesta. Harvinaissairaiden ja heidän perheidensä tyytyväisyyttä pitää tutkia säännöllisin väliajoin.

Ohjausryhmä ehdottaa, että ohjelmakauden puolivälissä vuoden 2015 lopussa kansallinen koordinoiva keskus suorittaa ohjelman väliarvioinnin toimenpidekohtaisilla mittareilla ja Eucerdin määrittämällä avainindikaattoreilla. Väliarvioinnin yhteydessä tarkastetaan asetettujen indikaattoreiden toimivuus ja kehitetään niitä edelleen. Ohjelmakauden lopussa 2017 ohjelmalle on perusteltua tehdä ulkopuolinen kansainvälinen evaluointi, joka otetaan huomioon uuden ohjelmakauden tavoitteiden asettelussa.

## 5 YHTEENVETO TOIMENPITEISTÄ

	Toimenpide	Keskeinen sisältö	Tavoitteet	Esteet / prioriteetit
1	Harvinais-sairauksien yhdenmukainen määrittely ja erityis-toimenpiteet	Otetaan käyttöön EU:n määritelmä ja tunnustetaan erityistoimenpiteet lainsäädännössä	EU-tason yhteistyön lisääminen; Erityistoimenpiteiden tunnustaminen lainsäädännössä	Poliittinen tuki <b>Prioriteetti</b>
2	Harvinais-sairauksien rekisteri	Luodaan harvinais-sairauksien rekisteri Hilmoon ICD-11 -tautiluokitusta käyttäen	Tutkimustiedon kerääminen helpottuu; Yhteistyö lisääntyy niin Suomessa kuin kansainvälisestikin	ICD-11 -tautiluokituksen käyttöönotto
3	Harvinais-sairauksien tutkimusohjelma	Valtion tutkimusrahoituksesta rahoitusosuus harvinais-sairauksien ja suomalaisen tautiperinnön tutkimiseen. Tutkimusohjelma Suomen Akatemialle	Vahvistetaan tutkimusrahoitusta; Luodaan tutkimusyhteistyöverkosto ja tietokanta tutkimuksesta; Edistetään mm. palvelujärjestelmän ja palveluiden vaikuttavuuteen ja toimivuuteen liittyvää tutkimusta, josta saatua tietoa voidaan hyödyntää kehittämissä työssä	Vastuutahon määrittely
4	Kansainvälisen tutkimus-yhteistyön vahvistaminen	Haetaan E-RARE -hankkeen jäsenyyttä	Tehdään yhteistyötä potilasaineistojen keräämiseksi; Riittävä tutkimusrahoitus, jotta voidaan osallistua E-RAREen	Kansallisen rahoituksen riittävyys
5	Harvinais-sairaiden hoitopolun selkeyttäminen	Virtaviivaistetaan harvinais-sairaiden diagnoosiin ja hoitoon tähtäävää polkua ja tehdään tätä tunnetuksi. Suositellaan hoitopassin laatimista.	Harvinaissairaiden hoitopolku selkeytyy; Terveystieteiden tasoilla tiedetään, miten diagnostiikka ja hoito toteutuvat; Hoitopassi	Harvinaissairauksien yksiköiden ja osaamiskeskusten toteutuminen; hoitopassille sähköinen järjestelmä <b>Prioriteetti</b>
6	Harvinais-sairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin	Jokaisen yliopistolliseen sairaalaan perustetaan harvinaissairauksien yksikkö, jossa toimii harvinaissairauksien koordinaattori ja hoitaja sekä moniammatillinen työryhmä	Vastuu niiden potilaiden diagnostiikasta ja hoidosta, joille ei ole olemassa selkeää omaa erikoisalaa; Horisontaalinen yhteistyö helpottuu; Siirtyminen lastenklinalta aikuisten puolelle sujuvaa; Turvataan mahdollisuus työskennellä harvinaissairauksien diagnostiikan ja hoidon hyväksi	Resurssien kohdentaminen yo-sairaaloissa <b>Prioriteetti</b>

7	Osaamiskeskukset	Perustetaan Suomeen EU-kriteerit täyttäviä harvinaisten sairausryhmien osaamiskeskuksia sekä kansallisia sairauskohtaisia osaamiskeskuksia	Aloitetaan osaamiskeskusten perustaminen Suomeen; Osalla osaamiskeskuksista strategia Euroopan komission kriteereiden täyttämiseksi; Selkeä verkosto; Tieto osaamiskeskuksista; Osaamiskeskukset jakavat osaamistaan	Taloudelliset resurssit
8	Koulutuksen lisääminen	Lisätään harvinaissairauksiin liittyvää koulutusta terveys- ja sosiaalialan ammattilaisille	Terveystieteiden ammattilaisten tietämys harvinaissairauksista kasvaa; Harvinaissairauksien kanssa tekemisissä olevilla ammattilaisilla on ajantasaista tietoa harvinaissairauksista	Yliopistojen ja ammattikorkeakoulujen hyväksyntä koulutusohjelmien muuttamiselle
9	Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen	Edistetään harvinaissairauksien hoidossa käytettävien lääkkeiden saatavuutta ja korvattavuutta	Lääkkeiden saatavuus turvataan; Lääkkeillä korvattavuus harvinaissairauteen; Tietämys korvausjärjestelmästä lisääntyy	Muutokset korvauslainsäädännössä <b>Prioriteetti</b>
10	Kansallinen koordinoiva keskus	Perustetaan harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus	Suomen harvinaissairausosaamista kootaan ja koordinoidaan systemaattisesti; Keskus, joka vastaa kaikesta harvinaissairauksiin liittyvästä; Harvinaissairauksien foorumi kokoontuu säännöllisesti	Taloudelliset resurssit <b>Prioriteetti</b>
11	Tiedon kerääminen ja jakaminen	Luodaan kattava harvinaissairauksien tietokanta. Tarjotaan tietoa auttavassa puhelimesta. Vuosittain järjestetään harvinaispäivät.	Harvinaissairauksiin liittyvä tieto tutkimuksesta, terveys- ja sosiaalipalveluista ja harvinaissairaiden tarvitsemasta tuesta koottu ja tarjolla systemaattisesti; Orphanetin toiminta huomioidaan; Harvinaissairauksien kenttä tapaa vuosittain harvinaispäivillä	Ei esteitä
12	Sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittäminen	Lisätään tiedotusta palveluista ja tiivistetään yhteistyötä eri toimijoiden kesken	Yhteistyö terveys-, sosiaali- ja kuntoutuspalveluiden välillä tiivistyy; Palvelusuunnitelma moniammatillista osaamista vaativille; Tietoa ajanmukaisista kuntoutus- ja sosiaalipalveluista	Koordinoivan tahon nimeäminen <b>Prioriteetti</b>
13	Harvinaissairaiden voimaannuttaminen	Harvinaissairaat ja potilasjärjestöt osallistuvat harvinaissairauksia koskevaan päätöksentekoon ja palveluiden suunnitteluun	Riittävästi tietoa palveluista; Harvinaissairaiden osallisuus palvelupolkuja suunniteltaessa; Potilasjärjestöjen mahdollisuudet vaikuttaa palvelurakenteiden kehittämiseen; Potilasjärjestöt osallistuvat harvinaissairauksiin liittyvien palvelujen arviointiin ja kehittämiseen	Ei esteitä

## LYHENNELUETTELO

ERC	European Research Council
EU	Euroopan unioni
Eucerd	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EUROPLAN	European Project for Rare Diseases National Plans Development
Evo	Terveydenhuollon erityisvaltionosuus
Hilmo	Hoitoilmoitusjärjestelmä
HUS	Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri
HYKS	Helsingin yliopistollinen keskussairaala
ICD	Maailman terveysjärjestön tautiluokitus (International Statistical Classification of Diseases)
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
Kela	Kansaneläkelaitos
KYS	Kuopion yliopistollinen sairaala
OKM	Opetus- ja kulttuuriministeriö
OYS	Oulun yliopistollinen sairaala
RAY	Raha-automaattiyhdistys
STM	Sosiaali- ja terveysministeriö
TAYS	Tampereen yliopistollinen sairaala
THL	Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
TYKS	Turun yliopistollinen keskussairaala



## **LIITE 1: Euroopan neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla ja sen linkittymisen Harvinaisten sairauksien ohjelmaan**

EUROOPAN NEUVOSTON SUOSITUS,  
annettu 8 päivänä kesäkuuta 2009,  
toimista harvinaisten sairauksien alalla  
(2009/C 151/02)

EUROOPAN UNIONIN NEUVOSTO SUOSITTELEE, ETTÄ JÄSENVALTIOT

### **I HARVINAISIA SAIRAUKSIA KOSKEVAT SUUNNITELMAT JA STRATEGIAT**

1. vahvistavat harvinaisia sairauksia koskevia suunnitelmia tai strategioita ja panevat ne täytäntöön asianmukaisella tasolla tai tarkastelevat harvinaisia sairauksia koskevia toimenpiteitä muiden kansanterveysalan strategioiden yhteydessä, jotta voitaisiin varmistaa harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden mahdollisuus saada korkealuokkaista hoitoa, mukaan lukien diagnostiikka, hoitomuodot, sairaiden kuntoutus ja mahdollisuuksien mukaan tehokkaat harvinaislääkkeet; ja erityisesti:

⇒ Koko ohjelma

a) laativat ja hyväksyvät mahdollisimman pian, mieluiten vuoden 2013 loppuun mennessä suunnitelman tai strategian, jolla ohjataan ja organisoidaan keskeisiä harvinaisten sairauksien alaan kuuluvia toimia niiden terveydenhuolto- ja sosiaalijärjestelmissä;

⇒ Koko ohjelma

b) toteuttavat toimia, joilla nykyiset ja tulevat paikallisen, alueellisen ja valtakunnallisen tason aloitteet nivotaan osaksi niiden suunnitelmia tai strategioita kokonaisvaltaisen lähestymistavan aikaansaamiseksi;

⇒ Toimenpide-ehdotus 10: Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus

c) määrittävät suunnitelmissaan tai strategioissaan rajatun määrän ensisijaisia toimia, joille on laadittu tavoitteet ja seurantajärjestelyt;

⇒ Koko ohjelma; ensisijaiset toimet koottu tiivistelmään ja yhteenvedoon

d) seuraavat ohjeiden ja suositusten kehittämistä, jotta asianomaiset viranomaiset kehittäisivät kansallisella tasolla harvinaisia sairauksia koskevaa kansallista toimintaa käynnissä olevan – yhteisön ensimmäisen kansanterveysalan toimintaohjelman puitteissa ajanjaksolla 2008–2011 rahoitettavaksi valitun – harvinaisia sairauksia koskevien kansallisten suunnitelmien kehittämistä käsittelevän eurooppalaisen hankkeen (Europlan) (1) puitteissa;

⇒ Ajanjakso ei enää ajankohtainen, muuten tavoite koskee koko ohjelmaa

## II HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN ASIANMUKAINEN MÄÄRITTELY, KODDAUS JA LUETTELOINTI

2. käyttävät yhteisön tasolla tehtävässä poliittisessa työssä yhteistä harvinaisen sairauden määritelmää, jonka mukaan harvinaisiksi katsotaan sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden;

⇒ Toimenpide-ehdotus 1: Harvinaisten sairauksien yhdenmukainen määrittely ja niiden edellyttämien erityistoimenpiteiden tunnustaminen

3. pyrkivät varmistamaan, että harvinaiset sairaudet on asianmukaisesti koodattu ja että ne ovat jäljitettävissä kaikissa terveystietojärjestelmissä, millä edistetään sairauden asianmukaista tunnistamista kansallisessa terveydenhuoltojärjestelmässä ja korvausjärjestelmissä kansainvälisen tautiluokituksen pohjalta kansallisia menettelyjä noudattaen;

⇒ Toimenpide-ehdotus 2: Harvinaisten sairauksien rekisteri

4. edistävät aktiivisesti pyrkimyksiä kehittää harvinaisia sairauksia käsittelevässä komission tiedonannossa mainittu harvinaisia sairauksia koskeva EU:n dynaaminen luettelo, joka on helposti saatavilla ja joka perustuu Orphanet-tietokantaan ja muihin olemassa oleviin tietoverkkoihin;

⇒ Toimenpide-ehdotus 11: Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen

5. harkitsevat kaikilla asianmukaisilla tasoilla, mukaan lukien yhteisön taso, tuen antamista toisaalta sairauskohtaisille tietoverkoille ja toisaalta epidemiologisiin tarkoituksiin laadituille rekistereille ja tietokannoille tiedostaen kuitenkin niiden riippumattoman hallinnoinnin;

⇒ Toimenpide-ehdotus 2: Harvinaisten sairauksien rekisteri

## III HARVINAISIA SAIRAUKSIA KOSKEVA TUTKIMUS

6. kartoittavat kansallisella tasolla ja yhteisön puitteissa käynnissä olevaa tutkimusta ja tutkimusresursseja tutkimuksen tämänhetkisen tilanteen selvittämiseksi, harvinaisten sairauksien tutkimuskentän arvioimiseksi sekä harvinaisia sairauksia koskevien yhteisön, kansallisten ja alueellisten ohjelmien koordinoinnin parantamiseksi;

⇒ Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaisiin sairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma / Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen

7. kartoittavat perus-, kliinisen, translaatio- ja sosiaalisen tutkimuksen tarpeita ja painopisteitä harvinaisten sairauksien alalla ja keinoja näiden tutkimusalojen edistämiseksi sekä edistävät monitieteistä yhteistyötä, jota olisi tarkasteltava myös kansallisissa ja yhteisön ohjelmissa;

⇒ Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaisiin sairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma

8. edistävät kansallisten tutkijoiden osallistumista harvinaisia sairauksia käsitteleviin tutkimushankkeisiin, joita rahoitetaan kaikilla asianmukaisilla tasoilla, mukaan lukien yhteisön taso;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaisiin sairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma / Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen

9. sisällyttävät harvinaisia sairauksia koskeviin suunnitelmiinsa tai strategioihinsa järjestelyjä, joilla pyritään edistämään harvinaisten sairauksien tutkimusta;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 3: Harvinaisiin sairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma / Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen

10. helpottavat yhdessä Euroopan komission kanssa tutkimusyhteistyön kehittämistä aktiivista harvinaisten sairauksien tutkimusta tekevien kolmansien maiden kanssa ja yleisemmällä tasolla tiedonvaihtoa ja asiantuntemuksen jakamista silmällä pitäen.

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 4: Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen

#### IV

#### HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN OSAAMISKEKUKSET JA EUROOPPALAISET OSAAMISVERKOSTOT

11. määrittävät vuoden 2013 loppuun mennessä asianmukaiset osaamiskeskukset alueellaan ja harkitsevat tuen antamista tällaisten keskusten perustamiselle;

- ⇒ Aikataulu myöhempi; Toimenpide-ehdotus 6: Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin / Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset

12. edistävät osaamiskeskusten osallistumista eurooppalaisiin osaamisverkostoihin ottaen huomioon niiden valtuutusta ja hyväksymistä koskevan kansallisen toimivallan ja säännöt;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset

13. järjestävät harvinaista sairautta sairastaville potilaille terveydenhoidon väyliä käynnistämällä yhteistyötä ja ammattilais- tai kokemustenvaihtoa tarvittavien, omassa maassa tai mahdollisesti ulkomailla toimivien asiantuntijoiden kesken;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 5: Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen / Toimenpide-ehdotus 6: Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin / Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset

14. edistävät tieto- ja viestintätekniikan, esimerkiksi etähoidon käyttöä, jos se on tarpeen, jotta myös kaukana asuvat ihmiset saavat tarvitsemaansa erikoishoitoa;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 5: Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen / Toimenpide-ehdotus 6: Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin / Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset

15. sisällyttävät suunnitelmiinsa tai strategioihinsa tarvittavat asiantuntemuksen ja tietojen jakamista ja liikkumista koskevat ehdot helpottaakseen potilaiden hoitoa lähietäisyydellä;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 5: Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen / Toimenpide-ehdotus 11: Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen

16. kannustavat osaamiskeskuksia ottamaan monitieteisen lähestymistavan harvinaisten sairauksien hoidon lähtökohdaksi;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 7: Harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset

## V

## HARVINAISIA SAIRAUKSIA KOSKEVAN ASiantuntemuksen KOKOAMINEN EUROOPAN TASOLLA

17. keräävät harvinaisia sairauksia koskevaa kansallista asiantuntemusta ja edistävät sen koostamista yhteen muiden Euroopan maiden asiantuntemuksen kanssa tukeakseen

a) diagnoosivälineitä, sairaanhoitoa, koulutusta ja sosiaalipalveluja koskevien parhaiden käytäntöjen jakamista harvinaisten sairauksien alalla;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 10: Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus / Toimenpide-ehdotus 11: Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen

b) kaikkien terveysalan ammattilaisten asianmukaista koulutusta heidän tietojensa parantamiseksi näiden sairauksien olemassaolosta ja käytettävissä olevista hoitomahdollisuuksista;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 8: Koulutuksen lisääminen

c) lääketieteellisten koulutuksen kehitystä harvinaisten sairauksien diagnosoimien ja hallinnan kannalta keskeisillä aloilla, mukaan lukien genetiikka, immunologia, neurologia, onkologia ja pediatria;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 8: Koulutuksen lisääminen

d) diagnostisia testejä ja väestön seulontaa koskevien eurooppalaisten ohjeiden kehittämistä ottaen huomioon kansalliset päätökset ja toimivallan;

e) harvinaislääkkeiden terapeuttisesta tai kliinisestä lisäarvosta jäsenvaltioissa laadittujen ja olennaisia tietoja ja asiantuntemusta sisältävien arviointiraporttien jakamista yhteisön tasolla viivästyksen minimoimiseksi potilaiden harvinaiseen sairauteensa tarvitsemien harvinaislääkkeiden saannissa;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 9: Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen

## VI

## POTILASJÄRJESTÖJEN VAIKUTUSVALLAN VAHVISTAMINEN

18. kuulevat potilaita ja potilaiden edustajia harvinaisten sairauksien alalla harjoitettavasta politiikasta ja auttavat potilaita saamaan ajantasaista tietoa harvinaisista sairauksista;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 13: Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen

19. edistävät potilasjärjestöjen toimia, joita ovat muun muassa tietoisuuden lisääminen, valmiuksien parantaminen ja koulutus, tietojen ja parhaiden toimintatapojen vaihto, verkostoituminen sekä kovin erillään olevien potilaiden tavoittaminen;

- ⇒ Toimenpide-ehdotus 13: Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen

## VII

## KESTÄVÄ PERUSTA

20. pyrkivät yhdessä komission kanssa varmistamaan asianmukaisilla rahoitus- ja yhteistyöjärjestelyillä, että harvinaisten sairauksien tiedotuksen, tutkimuksen ja terveydenhoidon infrastruktuurit ovat pitkällä aikavälillä kestävällä pohjalla;

- ⇒ Koko ohjelma

## LIITE 2: Eucerdin suositukset kansallisten osaamiskeskusten kriteereiksi

- Valmiudet laatia ja noudattaa hyviä diagnoosi- ja hoitokäytäntöjä koskevia ohjeita.
- Käytössä on laadunhallintajärjestelmä, jolla taataan hoidon laadukkuus sekä kansallisen ja Euroopan tason lainsäädännön noudattaminen; osallistuminen tarvittaessa sisäisiin ja ulkoisiin laatuohjelmiin.
- Valmiudet ehdottaa hoidon laatua kuvaavia indikaattoreita käytettäväksi alueellaan ja arvioida hoidon vaikuttavuutta ja potilastyytyväisyyttä.
- Korkeatasoinen asiantuntemus ja kokemus, joista on todisteena esimerkiksi vuotuisen läheteiden sekä konsultaatioiden määrä, vertaisarvioidut julkaisut, apurahat, tutkimusvirat sekä opetus- ja koulutustoiminta.
- Riittävä kapasiteetti harvinaisista sairauksista kärsivien potilaiden hoidon hallintaan ja asiantuntijaneuvonnan tarjoamiseen.
- Osallistuminen korkeatasoiseen uusimpaan tutkimustyöhön.
- Valmiudet osallistua tiedonkeruuseen kliinisiä tutkimuksia ja kansanterveystyötä varten.
- Valmiudet osallistua tarvittaessa kliinisiin kokeisiin.
- Monialaisen lähestymistavan soveltaminen tarvittaessa niin, että lääketieteellisiä, terveydenhoidollisia, psykologisia ja sosiaalisia tarpeita käsitellään kokonaisuutena (esim. harvinaisia sairauksia käsittelevä lautakunta).
- Yhteistyön organisointi, jotta varmistetaan tarvittaessa hoidon jatkuvuus lapsuudesta teini-ikään ja aikuisuuteen.
- Yhteistyön organisointi, jotta varmistetaan hoidon jatkuvuus sairauden kaikissa vaiheissa.
- Yhteydet muihin osaamiskeskuksiin ja yhteistyö niiden kanssa kansallisella, eurooppalaisella ja kansainvälisellä tasolla.
- Yhteydet mahdollisiin potilasjärjestöihin ja yhteistyö niiden kanssa.
- Asianmukaiset järjestelyt potilaiden lähettämiseksi hoitoon jäsenvaltion sisällä tai tarvittaessa EU-maasta toiseen.
- Asianmukaiset järjestelyt, joiden avulla parannetaan hoidon tarjontaa ja lyhennetään erityisesti diagnoosin saamiseen kuluva aikaa.
- Sähköisten terveyspalvelusovellusten huomioonottaminen (esim. yhteiset sähköiset tapaustenhallintajärjestelmät, asiantuntijajärjestelmät etäasiantuntijapalveluja varten ja yhteinen tapaustietokanta).