



Rapport av arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar

Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023

Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 2020:10

Rapport av arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar

Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019– 2023

Social- och hälsovårdsministeriet

ISBN PDF: 978-952-00-9702-8
Ombrytning: Statsrådets förvaltningsenhet, Publikationsproduktionen
Helsingfors 2020

Presentationsblad

Utgivare	Social- och hälsovårdsministeriet	16.3.2020	
Författare	Arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar		
Publikationens titel	Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023		
Publikationsseriens namn och nummer	Social- och hälsovårdsministeriets Rapporter och promemorior 2020:10		
Diarie-/projektnummer	STM025:00/2016	Tema	
ISBN PDF	978-952-00-9702-8	ISSN PDF	2242-0037
URN-adress	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-9702-8		
Sidantal	45	Språk	svenska
Nyckelord	sällsynta sjukdomar, vårdkedjor, rehabilitering, socialvård, hälso- och sjukvård, jämlikhet		
Referat	<p>Uppskattningsvis sex av hundra finländare har någon sällsynt sjukdom, skada eller missbildning eller något sällsynt syndrom. Att identifiera dessa kan vara utmanande och tidskrävande. Det kan ibland vara svårt att genomföra vården, rehabiliteringen och stödet i vardagen för personer med sällsynta sjukdomar, och den regionala variationen i servicen kan vara stor. I Finland har den regionala samordningen av förebyggande, diagnostisering och behandling av sällsynta sjukdomar samt rehabilitering för personer som lider av sådana därför koncentrerats till fem universitetssjukhus.</p> <p>Sådana åtgärder som beskrivs i programmet krävs fortfarande för att de som har sällsynta sjukdomar ska vara delaktiga, klara vardagen och ha jämlik tillgång till tjänster. Arbetsgruppen föreslår också starkare nationell samordning och metoder för att öka kompetensen och kunskaperna. Att finländska universitetssjukhus deltar i europeiska referensnätverk gör att allt fler personer som har sällsynta sjukdomar kan komma i kontakt med experter med specialkunskaper. Det behövs finansiering för forskning om sällsynta sjukdomar. Samarbete vid produktion och spridning av kunskap och information gör det lättare att använda de knappa resurserna effektivt, så att det finns information om sällsynta sjukdomar i lättbegriplig form och på människors eget modersmål.</p>		
Förläggare	Social- och hälsovårdsministeriet		
Beställningar/distribution	Elektronisk version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Beställningar: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Kuvailulehti

Julkaisija	Sosiaali- ja terveysministeriö	16.3.2020	
Tekijät	Harvinaiset sairaudet -työryhmä		
Julkaisun nimi	Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023		
Julkaisusarjan nimi ja numero	STM raporteja ja muistioita 2020:10		
Diaari/hankenumero	STM025:00/2016	Teema	
ISBN PDF	978-952-00-9702-8	ISSN PDF	2242-0037
URN-osoite	http://urn.fi/URN:ISBN: 978-952-00-9702-8		
Sivumäärä	45	Kieli	ruotsi
Asiasanat	harvinaiset taudit, hoitoketjut, kuntoutus, sosiaalihuolto, terveydenhuolto, yhdenvertaisuus		
Tiivistelmä	<p>Arviolta kuudella sadasta suomalaisesta on harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Niiden tunnistaminen voi olla haastavaa ja aikaa vievää. Harvinaissairaahan hoito, kuntoutus ja arjen tuki ovat joskus vaikeita toteuttaa, ja palvelujen alueellinen vaihtelu saattaa olla suurta. Sen vuoksi Suomessa harvinaisten sairauksien ehkäisyyn, diagnostiikan, hoidon ja kuntoutuksen alueellinen koordinaatio on keskitetty viiteen yliopistosairaalaan.</p> <p>Harvinaissairaiden osallisuus, arjessa selviytyminen ja yhdenvertaisuus palvelujen saamisessa vaativat edelleen toimenpiteitä, joita on kuvattu ohjelmassa. Työryhmä ehdottaa myös kansallisen koordinaation vahvistamista sekä keinoja osaamisen ja tiedon lisäämiseksi. Suomalaisten yliopistosairaaloiden osallistuminen eurooppalaiseen osaamisverkostoihin tuo erityisosaamisen yhä useamman harvinaissairaahan saataville. Harvinaissairauksien tutkimukseen tarvitaan rahoitusta. Yhteistyö tiedon tuottamisessa ja jakamisessa auttaa kohdentamaan rajalliset voimavarat tehokkaasti, jotta tarjolla olisi mahdollisimman monille helposti ymmärrettävää tietoa harvinaissairauksista heidän äidinkielellään.</p>		
Kustantaja	Sosiaali- ja terveysministeriö		
Julkaisun myynti/jakaja	Sähköinen versio: julkaisut.valtioneuvosto.fi Julkaisumyynti: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Description sheet

Published by	Ministry of Social Affairs and Health	16.3.2020	
Authors	Working group on rare diseases		
Title of publication	National programme for rare diseases 2019–2023		
Series and publication number	Reports and Memorandums of the Ministry of Social Affairs and Health 2020:10		
Register number	STM025:00/2016	Subject	
ISBN PDF	978-952-00-9702-8	ISSN PDF	2242-0037
Website address IIDN	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-9702-8		
Pages	45	Language	Swedish
Keywords	rare diseases; care chains, rehabilitation, social welfare, health care, equality		
Abstract	<p>It is estimated that six out of one hundred Finns have a rare disease, injury, syndrome or malformation. It can sometimes be challenging and time-consuming to identify them. It may be difficult to provide care, rehabilitation and everyday support for people with rare diseases, and there may be large regional variation in services. Therefore, the regional coordination for the prevention, diagnostics, care and rehabilitation of rare diseases has been centralised to five university hospitals in Finland.</p> <p>Measures described in this programme are still required to improve the inclusion and everyday coping of people with rare diseases, as well as their equity in access to services. The working group also proposes strengthening the national coordination and means for increasing competence and information. Participation of Finnish university hospitals in European reference networks makes expertise available to ever more people with rare diseases. Funding is needed for research on rare diseases. Limited resources for producing and sharing information can be used more effectively by cooperation, in order to provide information about rare diseases in easily understandable form in the native languages of Finland.</p>		
Publisher	Ministry of Social Affairs and Health		
Publication sales/ Distributed by	Online version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Publication sales: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Innehåll

1	Inledning	10
2	Genomförande av målen för programperioden 2014–2017 och förändringar i omvärlden	13
2.1	Definiering av sällsynta sjukdomar och identifiering av deras särskilda ställning.....	15
2.2	Enheter och kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar	15
2.3	Forskningsfinansiering och forskningssamarbete	16
2.4	Förmedling av information och stärkande av kompetensen.....	17
2.5	Register för sällsynta sjukdomar och tydligare vårdväg.....	18
2.6	Socialt stöd, rehabilitering och delaktighet	19
2.7	Nationellt centrum för koordinering.....	19
3	Centrala mål för det nationella programmet 2019–2023	20
3.1	Ökad information och starkare kompetens inom sällsynta sjukdomar.....	20
3.1.1	Ökad information och medvetenhet.....	21
3.1.2	Effektivisering av enheterna för sällsynta sjukdomar, deras ställning och resurser.....	24
3.1.3	De europeiska referensnätverken (ERN).....	26
3.1.4	Främjande av forskning.....	28
3.2	Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar	29
3.2.1	De sjukas egenmakt och delaktighet i samhället och de egna gemenskaperna	30
3.2.2	De sjukas delaktighet i utvecklingen av social- och hälsovårdstjänsterna i det egna området.....	32
3.2.3	Säkerställande av den sjukas delaktighet i sin vård och service	34
3.3	Samordning av funktioner som gäller sällsynta sjukdomar	35
3.3.1	Nationell samordning	35
3.3.2	Regional samordning	38
3.3.3	Samordning av vården och servicen för personer med sällsynta sjukdomar.....	40
3.4	Bedömning av det nationella programmets kostnadsverkningar.....	41

3.5	Implementering av programmet och uppföljning av verkställandet.....	42
-----	---	----

Källor	44
---------------------	-----------

TILL LÄSAREN

Alla invånare ska ha jämlik tillgång till social- och hälsovårdstjänster. För personer med sällsynta sjukdomar är detta inte alltid lika självklart som för den övriga befolkningen: det kan vara särskilt svårt att identifiera sjukdomen, det finns få specialister, kända vårdmetoder saknas och det är inte alltid ens möjligt att utveckla evidensbaserade vårdmetoder.

I Finland utarbetades det första förslaget till ett nationellt program för sällsynta sjukdomar 2014–2017 enligt Europeiska unionens råds rekommendationer. Det var fråga om en detaljerad handlingsplan, men endast en del av målen kunde genomföras. Verksamhetsmiljön inom vården av sällsynta sjukdomar har förändrats avsevärt under de senaste åren bland annat tack vare etableringen av europeiska referensnätverk. Det har blivit aktuellt att revidera programmet.

I det nya nationella programmet för sällsynta sjukdomar lyfts tre centrala teman fram: delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar, ökad kompetens och effektivare samordning. Dessa teman studeras på de olika nivåerna inom servicesystemet. Programmet är inte ett detaljerat handlingsprogram utan anger riktlinjer för beslutsfattarna och de aktörer som arbetar med sällsynta sjukdomar och som för egen del ansvarar för metoderna och uppföljningen i genomförandet av programmet.

Programmet syftar till att stärka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar i de beslut som rör dem samt intensifiera samarbetet mellan de patientorganisationer som representerar personer med sällsynta sjukdomar på de olika nivåerna av social- och hälsovårdens servicesystem. Andra centrala mål är att förmedla aktuell och korrekt information på ett begripligt sätt och stärka kompetensen inom social- och hälsovården. Den specialkompetens som tillhandahålls av de europeiska referensnätverken kommer sannolikt att förbättra diagnostikens och vårdens tillgänglighet och kvalitet. Samarbetet mellan olika aktörer främjas genom att den regionala och nationella samordningen stärks. För att genomföra samordningsuppgifterna behövs en arbetsfördelning på nationell nivå.

Programmet har utarbetats i en undergrupp som grundats av den social- och hälsovårdsministeriet tillsatta arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar. Tack till undergruppen för den värdefulla beredningen. Redaktör har varit Risto Heikkinen från Allergi-, Hud- och Astmaförbundet rf som företrätt Harvinaiset-nätverket. Centrala intressentgrupper har yttrat sig om programmet.

Det är viktigt att alla aktörer som arbetar inom sällsynta sjukdomar förbinder sig till det nya programmet.

Juli 2019

Arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar

1 Inledning

Uppskattningsvis över 300 000 finländare har någon sällsynt sjukdom, skada, missbildning eller något sällsynt syndrom. Det finns flera tusen olika sällsynta sjukdomar och de varierar i högsta grad. En del av sjukdomarna framkommer i barndomen, andra först i vuxen ålder. Sällsynta sjukdomar kan vara så gott som omärkbara eller så kan de vara svårt hämmande.

Man känner till 6 000–8 000 sällsynta sjukdomar, och nya sjukdomar beskrivs hela tiden i litteraturen. I Europa räknas en sjukdom som sällsynt om den drabbar högst fem av 10 000 personer. I Finland innebär definitionen högst 2 800 personer per sjukdom. Uppskattningsvis över 300 000 finländare, dvs. cirka sex procent, har någon sällsynt sjukdom, skada, missbildning eller något sällsynt syndrom. De sällsynta sjukdomarna bildar en mycket heterogen sjukdomsgrupp. En del av sjukdomarna diagnostiseras efter födseln, andra först i vuxen ålder. Vissa sällsynta sjukdomar är progressiva, i vissa är symptomen samma livet ut. Ibland kan en sällsynt underform till en allmän sjukdom klassificeras som en sällsynt sjukdom. Alla människor har individuella livssituationer och livslopp. Vid sällsynta sjukdomar måste man även beakta personens egen upplevelse av situationen och utmaningarna i anslutning till denna.

Det finns starka motiv att uppdatera programmet för sällsynta sjukdomar och ställa upp nya mål och åtgärdsförslag. I en omfattande europeisk enkät (Eurordis 2017) uppgav över 50 procent av dem som har en sällsynt sjukdom och deras närstående att den sällsynta sjukdomen har allvarliga eller mycket allvarliga konsekvenser för vardagen, till exempel förmågan att klara av vardagsrutiner eller den personliga omsorgen. FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning från 2006 ratificerades i Finland 2016 och påverkar lagstiftningen i Finland, patientens och klientens ställning samt social- och hälsovårdens praxis. I konventionen framhävs vikten av att stärka handikappades och långtidssjukas delaktighet och självbestämmanderätt. Detta påverkar även de sjukas ställning när de anlitar servicesystemet.

Vikten av att uppdatera programmet för sällsynta sjukdomar och ställa upp nya mål stärks av observationen av de kostnader som sällsynta sjukdomar orsakar inom den specialiserade sjukvården. Enligt en utredning som utförts inom Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt och området för Uleåborgs universitetssjukhus och som gäller åren 2010–2014, har 6–8 procent av patienterna inom den specialiserade sjukvården en sällsynt sjukdom, medan kostnaderna för den specialiserade sjukvården som gäller sällsynta sjukdomar utgör närmare 20 procent av den specialiserade sjukvårdens sammanlagda kostnader. I beräkningen ingår inte kostnaderna för rehabilitering, socialtjänster och öppenvård. Kostnader orsakas till exempel av fördröjda diagnoser och

fördröjd eller bristfällig vård. Även de metoder och behandlingar som används för diagnostiken av sällsynta sjukdomar kan vara kostsamma.

Den av social- och hälsovårdsministeriet tillsatta arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar utarbetade 2014 ett förslag till ett nationellt program för sällsynta sjukdomar. Programmet utgick från den rekommendation som utfärdades av Europeiska unionens råd 2009. I den uppmanades medlemsstaterna att stärka sina planer och strategier avseende sällsynta sjukdomar. I det finska nationella programmet redogjorde man för de sjukas situation och vilka utmaningar de ställs inför samt lade fram 16 allmänna mål och 13 konkreta åtgärdsförslag för att utveckla forskningen, behandlingen och rehabiliteringen samt det sociala stödet i anslutning till sällsynta sjukdomar. Programperioden löpte ut 2017. Samtidigt upphörde även mandatet för arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar, som främjat genomförandet av programmet. Arbetsgruppen fick nytt mandat för tiden 1.1.2018–31.12.2019 och gavs i uppgift att

1. fastställa och utarbeta ett förslag för att stärka den nationella samordningen av sällsynta sjukdomar
2. bedöma behovet av uppdatering av programmet för sällsynta sjukdomar och planeringen av detta
3. studera de europeiska kompetenscentrumnätverkens verksamhet i Finland
4. följa upp och främja samarbetet mellan Universitetssjukhusens Enheter för sällsynta sjukdomar och fullföljandet av uppgifterna enligt förordningen om centralisering (582/2017)
5. stödja verksamheten inom det Nordiska Nätverket för Sällsynta Sjukdomar

Arbetsgruppen utsåg en underarbetsgrupp för att bereda och verkställa uppgifterna. Våren 2018 biföll arbetsgruppen underarbetsgruppens förslag att uppdatera programmet för en fyraårsperiod. Arbetsgruppens medlem Risto Heikkinen utsågs till att samordna uppdateringen av programmet och skriva det. I uppdateringen deltog personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående samt centrala experter som arbetar med sällsynta sjukdomar. Hösten 2018 utfördes en enkät bland de föreningar och organisationer som representerar sällsynta sjukdomar. En grupp av erfarenhetsexperter (Harkko) och medlemsgrupperna inom Harvinaiset-nätverket, ett nationellt samarbetsnätverk bestående av 19 social- och hälsoorganisationer (www.harvinaiset.fi), har på olika sätt involverats i utvärderingen av det första programmets resultat och uppdateringen av programmet. Dessutom utfördes en enkät bland de fem enheterna för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen och de 14 hälso- och sjukvårdsenheter som hör till ERN-nätverken. För att forma programmets innehåll utnyttjades även

samtalen och resultaten från den nationella konferensen för sällsynta sjukdomar i oktober 2018. Det uppdaterade programutkastet sändes på remiss till intressentgrupperna innan programmet färdigställdes.

I det nya programmet ges en allmän överblick av nuläget, framskridandet av åtgärdsförslagen i det gamla programmet bedöms och nya åtgärder föreslås utifrån detta. Programmet syftar till att utveckla social- och hälsovårdens servicesystem så att det bättre motsvarar behoven hos dem som har sällsynta sjukdomar. Ett annat mål är att underlätta vardagen för långtidssjuka och handikappade, eftersom de ställs inför utmaningar i sitt liv som är typiska för sällsynta sjukdomar.

I det uppdaterade programmet betonas betydelsen av kompetens, delaktighet och samordning. Strävan är att förbättra ställningen och vardagen för personer med sällsynta sjukdomar samt deras närstående och familjer genom att påskynda diagnostiseringen och underlätta tillgången till högklassig vård och rehabilitering. Mål under programperioden är att öka den aktuella och korrekta informationen, stärka kompetensen och främja samarbetet mellan olika aktörer genom att förbättra den nationella samordningen. Den specialkunskap och de arbetsredskap som tillhandahålls av de europeiska referensnätverken är en ny metod för att förbättra diagnostikens och vårdens tillgänglighet och kvalitet. Att integrera referensnätverken i det finländska servicesystemet förutsätter samarbete och beskrivningar av vårdvägar. För att genomföra samordningsuppgifterna i praktiken behövs även en nationellt överenskommen arbetsfördelning.

2 Genomförande av målen för programperioden 2014–2017 och förändringar i omvärlden

Under den första programperioden ökade medvetenheten om sällsynta sjukdomar. Enheter för sällsynta sjukdomar inrättades, samordning på regional nivå inleddes och vid universitetssjukhusen grundades nya kompetenscentrum. Även det nordiska och europeiska samarbetet ökade. Trots detta har många mål endast genomförts delvis och nya behov har identifierats i takt med att omvärlden förändrats.

För programperioden 2014–2017 uppställdes 13 åtgärdsförslag för att främja definieringen och registreringen av sällsynta sjukdomar samt forskningen inom sällsynta sjukdomar, effektivisera och förbättra hälsovården för personer med sällsynta sjukdomar, samordna kompetensen och förmedlingen av information samt stödja personer med en sällsynt sjukdom på ett heltäckande sätt och stärka deras delaktighet.

ÅTGÄRDSFÖRSLAG 2014–2017

- En gemensam definition av sällsynta sjukdomar och identifiering av de särskilda åtgärder som sjukdomarna kräver
- Register för sällsynta sjukdomar
- Forskningsfinansiering och forskningsprogram med inriktning på sällsynta sjukdomar
- Stärkande av det internationella forskningssamarbetet
- Tydligare vårdväg för sällsynta sjukdomar
- Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen
- Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar
- Ökad utbildning
- Främjande av tillgången till sär läkemedel
- Ett nationellt centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar
- Systematisk samling och förmedling av information
- Utveckling av det sociala stödet och rehabiliteringen

- Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar

Det har inte gjorts någon grundlig utredning av hur åtgärdsförslagen utfallit. Docent Ilona Autti-Rämö, medlem i arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar, lade fram observationer av det första programmet och dess utfall under den nationella konferensen för sällsynta sjukdomar våren 2017. Enligt bedömningen har endast målen att fastställa en gemensam definition av sällsynta sjukdomar, inrätta enheter för sällsynta sjukdomar och grunda kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar bevisligen genomförts. De övriga åtgärdsförslagen har framskridit i varierande grad.

OBSERVATIONER AV GENOMFÖRANDET AV DEN FÖRSTA PROGRAMPERIODENS MÅL:

- programmet syftade till att identifiera utvecklingsobjekt och slog på en bred och allmän nivå fast vilka utmaningar personer med sällsynta sjukdomar ställs inför i livet
- till de genomförda åtgärdsförslagen hör de förslag som kunnat genomföras genom att utveckla eller justera den egna verksamheten
- de åtgärdsförslag som kräver nationella avtal har endast genomförts delvis
- i lagstiftningen har man ännu inte tillräckligt identifierat behoven hos personer med sällsynta sjukdomar exempelvis när det gäller att ordna en jämlik vårdväg
- de åtgärdsförslag som krävde nya resurser, omfördelning av resurser eller finansiering har knappt genomförts alls

Utvecklingen av diagnostiken, vården och kompetensen i anslutning till sällsynta sjukdomar är en gemensam sak för alla EU-länder, eftersom inget land ensamt kan främja ställningen för personer med sällsynta sjukdomar. Det internationella och nordiska samarbetet mellan myndigheterna, de yrkesutbildade inom social- och hälsovården och patientorganisationerna har stärkts betydligt, även om man i åtgärdsförslagen i det första programmet endast förespråkade en internationellare forskningsgemenskap.

Det förefaller som att förståelsen av begreppet sällsynta sjukdomar under de senaste åren har förbättrats. Det är sannolikt åtminstone delvis det första programmets förtjänst. I följande kapitel utvärderas genomförandet av åtgärdsförslagen för varje delområde i programmet i närmare detalj.

2.1 Definiering av sällsynta sjukdomar och identifiering av deras särskilda ställning

I Finland gäller den europeiska definitionen av sällsynta sjukdomar, enligt vilken en sjukdom är sällsynt om den förekommer hos högst 5 av 10 000 personer. I detta program, liksom redan i det första nationella programmet för sällsynta sjukdomar, omfattar begreppet sällsynt sjukdom även skador, missbildningar och syndrom.

De som har sällsynta sjukdomar och deras ställning har beaktats i lagändringar samt i de lagförslag och bakgrundsmaterial som gäller social- och hälsovårdsreformen. Genom lagen om förslag till ändring av hälso- och sjukvårdslagen (1516/2016), som trädde i kraft 2017, preciserades 45 § i hälso- och sjukvårdslagen (1326/2010). Enligt preciseringen ska en del av de undersökningar, åtgärder och behandlingar som kräver specialkompetens koncentreras till mindre än fem enheter inom ett universitetssjukhus. Statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017) förpliktar de fem sjukhusdistrikt som är huvudmän för ett universitetssjukhus att ha hand om vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården samt planeringen och samordningen av dem på regional nivå. Förebyggande, diagnostisering, behandling och rehabilitering vid sällsynta sjukdomar ingår i denna skyldighet.

Ratificeringen av FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning 2016 påverkar de handikappades ställning genom att den förbjuder all slags diskriminering av personer som har en funktionsnedsättning. Konventionen betonar mänskliga rättigheter och jämlikhet för personer med funktionsnedsättning och förutsätter att personer med funktionsnedsättning och deras organisationer involveras i planeringen av och beslutsfattandet i ärenden som rör dem själva. Principerna i konventionen gäller även personer med sällsynta sjukdomar. I konventionen betonas en hinderfri fysisk miljö och en tillgänglig social och mental miljö. En viktig del av tillgängligheten är exempelvis att säkerställa tillgången till information och interaktion på jämlika grunder.

2.2 Enheter och kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

Viktiga reformer som bidragit till att främja diagnostiken och vården för personer med sällsynta sjukdomar har varit att Enheter för sällsynta sjukdomar inrättats vid samtliga

fem universitetssjukhus och att sammanlagt 14 kompetensenheter från fyra universitetssjukhus anslutits till nätverken av europeiska kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar (European Reference Network, ERN). Enheterna för sällsynta sjukdomar och deras ställning har befästs genom förordningen om centralisering (582/2017). Dessa åtgärder har bidragit till att stärka delaktigheten och ställningen för dem som har en sällsynt sjukdom. Betydelsen av enheternas och centrumens ställning och uppgifter framhävs i målen och åtgärdsförslagen i detta program.

För att genomföra tillväxtstrategin för hälsobranchen ska i Finland inrättas fyra nationella kompetenscentrum inom de områden som lyfts fram som strategiska spetspunkter. Inom projekthelheten för att förbättra utnyttjandet av genominformation är målet att grunda ett nationellt genomcentrum. Lagstiftning om användningen av genominformation och förtydligandet av biobankernas ställning är under beredning. Biobankerna samlar in och förvarar biologiska prover bland annat med tanke på forskningen i sällsynta sjukdomar. Utöver de fem regionala cancercentrumen inleder ett nationellt cancercentrum (Comprehensive Cancer Center Finland, FICAN) sin verksamhet 2019 och ett nationellt neurocentrum ska inrättas. Projekten syftar till att förbättra verksamhetsförutsättningarna för den individualiserade medicinen inom hälso- och sjukvården. Den individualiserade medicinen har även betydelse för behandlingen av sällsynta sjukdomar.

2.3 Forskningsfinansiering och forskningssamarbete

I Finland har man inte utfört någon heltäckande utredning av forskningen i anslutning till sällsynta sjukdomar. Enligt Finlands Akademis uppskattning år 2017 hade Akademiens forskningsråd för hälsa mellan åren 2011–2017 beviljat drygt 20 miljoner euro till 57 forskningsprojekt som gällde eller tangerade sällsynta sjukdomar. Med undantag för forskningen i sällsynta cancer- och infektionssjukdomar uppgick den totala finansieringen av forskning i sällsynta sjukdomar till 19 miljoner euro. Det är knappt 10 procent av all finansiering som forskningsrådet beviljar. Av de 24 sjukdomsgrupperna i ERN-nätverken understöddes forskning i sällsynta sjukdomar under denna period inte alls i tio grupper, även om forskning med internationell verkningsfullhet bedrivs inom många av dessa. Sjukdomsgrupperna i fråga omfattar även många sjukdomar som fått fäste i Finland.

Forskning i sällsynta sjukdomar vid ERN-centrumen och universiteten bedrivs även med stöd av annan finansiering. I många fall har den kortsiktiga fondfinansieringen fått ökad betydelse inom den totala finansieringen, samtidigt som man har minskat forskningspersonalen och begränsat moderniseringen av forskningsutrustning som en

följd av nedskärningarna i den statliga forskningsfinansieringen. Vid forskning i sällsynta sjukdomars arvs massa och epigenetik är det viktigt att kunna utreda variationer i arvs massan på ett tillförlitligt och exakt sätt, i synnerhet när det gäller befolkningar med ett snävt genunderlag. Den vetenskapliga forskningen i sällsynta sjukdomar riktar sig i hög grad även till patienter som identifierats i det kliniska arbetet vid universitetssjukhusen samt till klinikers och grundforskarens fortsatta vetenskapliga utredningar, inom vilka den statliga finansiering som beviljas sjukvårdsdistrikten och dess kontinuitet spelar en viktig roll.

Finlands Akademi slöt sig 2013 till den internationella sammanslutningen för forskning i sällsynta sjukdomar IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium, www.irdirc.org). Sammanslutningen förenar de aktörer som forskar i sällsynta sjukdomar. Finlands Akademi har även deltagit bland annat i det europeiska forskningsfinansieringssamarbetet E-RARE-3 under 2017–2018. År 2019 inleds ett femårigt forskningsfinansieringsprojekt för sällsynta sjukdomar som initierats av Europeiska kommissionen (EJP RD, European Joint Programme Rare Diseases, www.ejprarediseases.org). Projektet syftar till att förbättra livskvaliteten för personer med sällsynta sjukdomar genom att öka kunskapen om diagnostiken, vården och omsorgen i anslutning till sällsynta sjukdomar. Projektet för samman forskningsfinansiärer, forskningsinstitut, universitet, universitetssjukhus, ERN-kompetenscentrum och patientorganisationer. Finlands Akademi har deltagit i projektet från första början. Sällsynta sjukdomar har varit föremål för internationella kliniska medicinforskningsprojekt, men Finlands medverkan i dessa, liksom i medicinforskning överlag, har minskat.

2.4 Förmedling av information och stärkande av kompetensen

Hälsobyn (www.terveyskyla.fi), en webbtjänst inom den specialiserade sjukvården, är det viktigaste resultatet av projektet Virtuaalisairaala 2.0 som genomfördes i samarbete mellan de fem universitetssjukhusen och finansierades av social- och hälsovårdsministeriet. Tjänsten erbjuder information och stöd för olika sjukdomar, symptom och livssituationer på finska (terveyskyla.fi) och svenska (halsobyn.fi). I tjänsten finns en webbplats för sällsynta sjukdomar (harvinaissairaudet.fi, sallsyntasjukdomar.fi), som riktar sig dels till allmänheten, dels uteslutande till yrkespersoner. På allmänhetens sidor har man hittills tagit fram information om sällsynta sjukdomar inom 10 olika sjukdomsgrupper. På webbplatsen finns även information om social- och hälsovårdstjänster. I de övriga delarna, eller husen, i Hälsobyn finns även information om sjukdomar som hör till sex grupper av sällsynta sjukdomar. Annan information om sällsynta sjukdomar (på finska) finns i Orphanet-portalen i Finland, Terveysportti och Ter-

veyskirjasto som administreras av Duodecim samt på Harvinaiset-nätverkets webbplats, där det finns länkar till information som tagits fram av patientorganisationer och stiftelser.

Enheterna för sällsynta sjukdomar har inom sina egna specialansvarsområden ordnat utbildning för yrkespersoner inom hälso- och sjukvården. Sällsynta sjukdomar har presenterats i facktidningar, på läkardagarna inom olika områden samt på olika aktörers konferenser och evenemang. I Finland arrangerades en nordisk konferens för sällsynta sjukdomar 2014. Finländska aktörer inom sällsynta sjukdomar deltog i den nordiska konferensen för sällsynta sjukdomar i Köpenhamn 2016 och deltar även i de konferenser som ordnas vartannat år av den europeiska takorganisationen för föreningar för sällsynta sjukdomar Eurordis (www.eurordis.org), senast i Wien i maj 2018. Finland är med i nätverket Nordic Network on Rare Diseases, som finansieras av nordiska ministerrådet och syftar till att främja det nordiska samarbetet kring sällsynta sjukdomar. De nordiska patientorganisationernas eget nätverk (Sällsynta Brukerorganisationers Nordiska Nätverk, SBONN) främjar samarbetet mellan de grupper som representerar personer med sällsynta sjukdomar.

2.5 Register för sällsynta sjukdomar och tydligare vårdväg

Registret för sällsynta sjukdomar har förbättrats i samarbete mellan Institutet för hälsa och välfärd och enheterna för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen. Till den finska kodservern ansluts parallellt med sjukdomsklassificeringssystemet ICD-10 kodsystemet Orpha, som grundar sig på diagnosdatabasen i den europeiska Orphanet-portalen (www.orpha.net), dit man samlar information om sällsynta sjukdomar. Kodsystemet underlättar identifieringen av sällsynta sjukdomar. Enligt planerna ska kodsystemet även anslutas till vårdanmälningssystemet (Hilmo). I det elektroniska patientdatasystemet skapas för närvarande ett larmsystem för sådana sällsynta sjukdomar som kräver särskild uppmärksamhet eller kompetens av hälso- och sjukvårdspersonalen.

På de för yrkespersoner avsedda sidorna i tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn finns information om diagnostiken, vården och rehabiliteringen vid sällsynta sjukdomar samt om vårdvägar som gör det lättare att ordna tjänster. Informationen om rehabilitering och socialvårdstjänster är dock inte tillräcklig på alla nivåer av servicesystemet. I de europeiska ERN-nätverken har man börjat ta fram information och anvisningar om behandlingen av sällsynta sjukdomar. Dessa kan även utnyttjas nationellt.

2.6 Socialt stöd, rehabilitering och delaktighet

Sedan det första nationella programmet publicerades har behandlingen av sällsynta sjukdomar inom den specialiserade sjukvården utvecklats märkbart. Nya förfaranden och verksamhetsmetoder har tagits fram för att underlätta och förbättra diagnostiken och den goda vården vid sällsynta sjukdomar. Många som har en sällsynt sjukdom blir fortfarande utan en ändamålsenlig bedömning av servicebehovet, där man beaktar till exempel funktionella utmaningar i vardagen och faktorer som påverkar förmågan att leva med sjukdomen. Alla som har en sällsynt sjukdom får inte hjälp av det multiprofessionella arbetet. Även om man har valt in representanter för personer med sällsynta sjukdomar i ledningsgrupperna vid enheterna för sällsynta sjukdomar, har förslagen i det första programmet om att aktivt involvera patientorganisationerna i planeringen och utvärderingen av kompetenscentrumen och att inrätta klientråd inte genomförts i tillräcklig grad. För att de som har sällsynta sjukdomar, deras närstående och patientorganisationernas representanter ska kunna delta allt aktivare i planeringen och utvärderingen av vården och servicen krävs ett intensivare och målmedvetnare arbete.

2.7 Nationellt centrum för koordinering

Förslaget i det första programmet om att inrätta ett nationellt centrum för koordinering har inte genomförts. Betydelsen av samordning för att främja målen i det nationella programmet och säkerställa en jämlik tillgång till vård för personer med sällsynta sjukdomar har under programperioden ytterligare förstärkts. Den regionala samordningen av sällsynta sjukdomar hör till universitetssjukhusens ansvar, men behoven av nationell samordning spänner över många olika sektorer. Hittills har samordningen skett inom ramen för det inofficiella samarbetet mellan social- och hälsovårdsministeriet, Enheterna för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen och aktiva aktörer inom tredje sektorn, och den har delvis varit slumpmässig. Under de närmaste åren bör de olika myndigheternas roller och samordningsuppgifter förtydligas. I detta program presenteras de aktörer som deltar i samordningen, samordningsuppgifterna och förslag om att utveckla samordningen. Social- och hälsovårdsministeriet och arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar fortsätter att utreda samordningens strukturer under 2019.

3 Centrala mål för det nationella programmet 2019–2023

I det nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023 är centrala mål att öka kompetensen och informationen om den, stärka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar i beslut som rör dem själva och etablera nationell samordning. Det behövs även resurser för vetenskaplig forskning särskilt i det finländska sjukdomsarvet.

3.1 Ökad information och starkare kompetens inom sällsynta sjukdomar

Informationen om och kompetensen inom sällsynta sjukdomar är splittrad och delvis svårtillgänglig. Den som lider av en sällsynt sjukdom vet ibland mer om sjukdomen än hälso- och sjukvårdspersonalen. På grund av den bristfälliga medicinska kunskapen ökar betydelsen av de sjukas och närståendes erfarenheter. Bristfällig kunskap kan leda till att man inte lyckas identifiera ovanliga symptom och kombinationer av fynd som en sällsynt sjukdom. Fördröjda diagnoser kan försvåra genomförandet av en effektiv vård och rehabilitering. Alltid förmår man inte heller hänvisa och handleda den sjuka till att söka de stöd och tjänster som han eller hon behöver. Detta kan öka kostnaderna för social- och hälsovården. Eftersom det kan vara svårt att hitta information, bör informationen och kompetensen koncentreras och tillgången till information förbättras.

Att stärka kompetensen inom sällsynta sjukdomar och öka informationens tillgänglighet och transparens är metoder för att förbättra diagnostiken och behandlingen av sällsynta sjukdomar. Som ett led i den gränsöverskridande hälso- och sjukvården har man grundat europeiska referensnätverk (European Reference Networks, ERN) för att öka tillgången till information och kunskap om sällsynta sjukdomar. Utöver ERN-centrumen finns i sjukvårdsdistrikten även andra enheter och kompetenscentrum som har specialiserat sig på sällsynta sjukdomar. För att sälla fram den bästa kompetensen behövs samarbete och utbyte av information över hela Finland. Även vetenskaplig forskning bidrar till att öka kompetensen och möjliggör nya behandlingar.

3.1.1 Ökad information och medvetenhet

Patientorganisationerna och stiftelserna har traditionellt producerat information som riktar sig särskilt till personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående. Empirisk kunskap samlas in både nationellt och internationellt. Eurordis administrerar webbplatsen Rare Barometer Voices (www.eurordis.org/voices), där man kan registrera sig och svara på enkäter om sina erfarenheter av social- och hälsovården och utmaningar i vardagen. Harvinaiset-nätverket och de organisationer som representerar personerna med sällsynta sjukdomar samlar på olika sätt in empirisk kunskap, som kan utnyttjas exempelvis för att identifiera problem i servicesystemet och åtgärda dem.

Tabell 1. Information om sällsynta sjukdomar på webben

Hälsobyn, sällsynta-sjukdomar.fi	www.harvinaissairaudet.fi , sällsyntasjukdomar.fi, nationell portal för information om sällsynta sjukdomar som riktar sig till den breda allmänheten och yrkespersoner
Duodecim, Terveysportti och Terveyskirjasto	www.terveysportti.fi , www.terveyskirjasto.fi , den finska läkarföreningen Duodecims webbplats som riktar sig till den breda allmänheten och yrkespersoner
Orphanet	www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/ , öppen webbplats med omfattande information om sällsynta sjukdomar och läkemedel
Harvinaiset-nätverket	www.harvinaiset.fi , webbplats som sammanställer och förmedlar information om sällsynta sjukdomar som tagits fram av organisationer och stiftelser
Institutet för hälsa och välfärd	www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja , handbok för handikappservice, öppen webbplats med information om handikappades liv och tjänster

I tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn finns information för personer med sällsynta sjukdomar, deras närstående och yrkespersoner.

I sista hand är det den offentliga sektorn som ansvarar för att producera information om sällsynta sjukdomar. Det är viktigt att tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn utvecklas så att den motsvarar behoven hos dem som lider av en sällsynt sjukdom, deras närstående och yrkesutbildade. Vid utvecklingen bör man beakta de övriga aktörer som producerar information genom att om möjligt skapa länkar till informationen om sällsynta sjukdomar via Hälsobyn.

Vid sidan om den allmänna informationen finns det i Hälsobyn egna sidor för den yrkesutbildade social- och hälsovårdspersonalen. På yrkessidorna finns information om diagnostisering och behandling av sjukdomar samt om vård- och servicevägar. De yrkesutbildade har på sidorna även tillgång till en sökfunktion för att hitta specialister i sällsynta sjukdomar som stöd för konsultation och remisser. Enheterna för sällsynta sjukdomar deltar i informationsproduktionen på yrkessidorna.

Tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn kan utvecklas till en mångsidig portal för information om sällsynta sjukdomar i samarbete med olika aktörer. Detta underlättar tillgången till och utnyttjandet av information på finska och svenska.

Vårdanvisningar och beskrivningar av servicevägar

Det finns få anvisningar om god medicinsk praxis för sällsynta sjukdomar, varför det vid utarbetandet av diagnostik- och vårdanvisningar och upprättandet av vårdvägar är viktigt att samarbeta och beakta den erfarenhet som olika aktörer har. De europeiska kompetenscentrumen för sällsynta sjukdomar (ERN) producerar information om diagnostiken och vården i anslutning till sjukdomarna inom den egna målgruppen och främjar den vetenskapliga forskningen i sällsynta sjukdomar. De finländska kompetenscentrumen deltar i detta arbete. Den information som tas fram ska utnyttjas vid utarbetandet av nationella förfaranden. Den medicinska kunskapen ska kompletteras med information om socialvårdens tjänster enligt sjukdom eller sjukdomsgrupp. Allmän information om socialvårdens tjänster är inte alltid tillräcklig när man överväger service för personer med sällsynta sjukdomar. I Hälsobyns tjänster sällsyntasjukdomar.fi och rehabiliteringshuset (www.kuntoutumistalo.fi) finns information om bland annat socialvårdstjänster.

Vård- och servicekedjor för personer med sällsynta sjukdomar varierar beroende på sjukdomens särdrag och patientens livssituation. För att de sjuka ska få effektivare och aktuellare vård enligt sina behov bör man fastställa en vård- och serviceväg för personer med sällsynta sjukdomar. Den bör beskriva de centrala åtgärder, faktorer och aktörer som ska övervägas och vars tillgänglighet bör säkerställas vid anordningen av vård och service för alla som har en sällsynt sjukdom. Utöver en allmän beskrivning behövs diagnostik- och vårdanvisningar för väsentliga eller utmanande grupper av sällsynta sjukdomar som beskriver de kliniska kvalitetskraven i allmänhet och de särskilda utmaningarna i de olika skedena av vård- och servicekedjor i synnerhet. Vid utarbetandet av beskrivningar av vårdkedjor är det nödvändigt att samarbeta med patientorganisationer och patientnätverk. Utmaningarna i vardagen varierar beroende på vilken sällsynt sjukdom det är fråga om. Därför är det viktigt att för varje sällsynt sjukdom beskriva vilka faktorer som bäst stöder den sjukas förmåga att klara vardagsrutinerna. Det sociala stödets karaktär kan variera från sjukdom till sjukdom.

Portalen Orphanet Suomi tillhandahåller information på finska om de vanligaste sällsynta sjukdomarna.

Den för allmänheten avsedda portalen Orphanet (www.orpha.net) finansieras av EU och är ett samarbetsprojekt mellan 40 länder. I Orphanet finns information för närvarande om cirka 6 100 sällsynta sjukdomar, forskningsprojekt och tjänster i anslutning till dessa (patientföreningar, kompetenscentrum, laboratorier) samt särläkemedel. Dessutom administrerar Orphanet kodsystelet Orpha, som är den mest omfattande klassificeringen av sällsynta sjukdomar. För införandet av information i webbtjänsten om sällsynta sjukdomar i Finland ansvarar numera Harvinaiskeskus Norio. Databasens presentationssidor och cirka 200 referat av artiklar om de vanligaste sällsynta sjukdomarna har översatts till finska. De nuvarande resurserna är inte tillräckliga för att översätta och administrera hela databasen. I framtiden strävar Orphanet efter att inom informationsproduktionen samarbeta med ERN-centrumen och de andra aktörer som producerar information om sällsynta sjukdomar. För att säkerställa Orpha-kodsystemet kontinuitet försöker man i EU hitta metoder för att engagera medlemsländerna starkare i Orphanet. Finansieringen av Orphanet bör bekräftas även i Finland. För att undvika överlappande arbete är det viktigt att samordna informationen i Orphanet med Hälsobyns material.

Mål och åtgärdsförslag

- samarbetet mellan administratörerna för webbplatser om sällsynta sjukdomar (t.ex. Duodecim, Hälsobyn, THL, Harvinaiset-nätverket, Orphanet) ska utökas för att förbättra tillgången till och omfattningen av information på svenska och finska samt undvika överlappningar
- det öppna innehållet om sällsynta sjukdomar i tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn ska utvecklas i samarbete med representanter för enheterna, organisationerna och föreningarna för sällsynta sjukdomar
- den empiriska kunskapen (PROM, PROMIS) som rapporteras av personer med sällsynta sjukdomar ska ökas genom samarbete mellan THL, de ansvariga för utvecklingen av hälsovårdsenheter och patientorganisationerna
- de utmaningar i vardagen som personer med sällsynta sjukdomar ställs inför och hur deras vårdväg kan göras smidigare ska utredas och följas upp med hjälp av regelbundna enkäter bland dem som lider av sällsynta sjukdomar inom patientorganisationerna
- informationen om socialvårdsstöd och tjänster i anslutning till sällsynta sjukdomar ska ökas samt rådgivningen och informationen om rådgivningsmöjligheter stärkas i samarbete mellan THL, FPA, kommunerna, Hälsobyn och Harvinaiset-nätverket

- informationen och medvetenheten om sällsynta sjukdomar ska ökas och utbildning anordnas i samarbete med aktörer för sällsynta sjukdomar
- patientinformation och patientanvisningar som tagits fram inom ERN-nätverken ska förmedlas via Hälsobyn på svenska och finska
- Orphanet-verksamhetens kontinuitet i Finland ska säkerställas

På Harvinaiset-nätverkets webbplats finns information som tagits fram av patientorganisationer.

Personer med sällsynta sjukdomar behöver information på sitt eget modersmål. Inom social- och hälsovårdsorganisationerna har man redan i flera årtionden tagit fram information om sällsynta sjukdomar. På Harvinaiset-nätverkets webbplats (www.harvinaiset.fi) finns länkar till information som tagits fram av nätverkets medlemsgrupper. För närvarande finns det information om eller länkar till cirka 300 sällsynta sjukdomar. Via webbplatsen kan man även hitta annan information om sällsynta sjukdomar. Föreningens eller gruppens kontaktuppgifter samt information om tillgängliga tjänster och möjligheter till kamratstöd hittas i anslutning till informationen om de sällsynta sjukdomarna. Motsvarande uppgifter bör systematiskt införas i de övriga databaserna, särskilt i tjänsten sällsyntasjukdomar.fi i Hälsobyn.

3.1.2 Effektivisering av Enheterna för sällsynta sjukdomar, deras ställning och resurser

Enligt statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017, 4 §) har Enheter för sällsynta sjukdomar inrättats vid samtliga fem universitetssjukhus 2015–2017. Vid varje enhet finns en ansvarig läkare och en hälso- och sjukvårdsanställd med bakgrund i vårdarbetet.

Tabell 2. Enheter för sällsynta sjukdomar och personalresurser 2019

Enhet	Inrättats	Ansvarig läkare	Övrig personal
HUCS (Hake)	1.1.2015	läkare 100 %	sjuuskötare 100 %
ÅUCS	1.1.2016	läkare 100 %	sjuuskötare 20 %
KYS (Harsy)	1.2.2016	läkare tot. 50 %	sjuuskötare 100 %
OYS (Harvi)	2.6.2016	läkare 30 %	sjuuskötare 100 %
TAYS (HarSY)	1.1.2017	läkare 60 %	sjuuskötare 100 %

Enheterna för sällsynta sjukdomar har utvecklats i olika takt enligt sina egna resurser. För att främja jämlikheten i landet är det viktigt att enheternas grundläggande uppgifter definieras på enhetliga grunder och med precisering av skyldigheten i förordningen om centralisering. På grund av regionala och sjukhus specifika skillnader har enheterna dock olika uppgifter och tyngdpunktsområden.

Grundläggande uppgifter för Enheterna för sällsynta sjukdomar:

- främja en tydligare vård- och serviceväg inom det egna specialansvarsområdet
- delta i samordningen av diagnostiken och behandlingen av personer med sällsynta sjukdomar och i fastställandet av gemensamma remissförfaranden inom specialansvarsområdet
- erbjuda konsultation till yrkesutbildade inom social- och hälsovården
- erbjuda allmän rådgivning för personer med sällsynta sjukdomar och hänvisa dem till rätt vård- eller serviceväg
- öka informationen och medvetenheten om sällsynta sjukdomar
- främja forskning om sällsynta sjukdomar
- samarbeta med olika hälso- och sjukvårdsenheter, myndigheter och organisationer

För att förenhetliga de grundläggande uppgifterna behövs sannolikt ökade resurser och harmoniserade funktioner. Det behövs även enhetliga beskrivningar av kontakt- och remissförfaranden. De som har sällsynta sjukdomar, deras närstående och social- och hälsovårdspersonalen bör ha tillgång till information om enheternas uppgifter. Enheterna har bland annat genom att ordna utbildning för yrkesutbildade inom hälso- och sjukvården arbetat för att öka medvetenheten och kunskapen om sällsynta sjukdomar inom sina specialansvarsområden. Enheterna för sällsynta sjukdomar har en viktig roll när det gäller att inom sina områden öka förståelsen av de servicebehov inom social- och hälsovården som personer med sällsynta sjukdomar har.

Mål och åtgärdsförslag

- resurser ska säkerställas för Enheterna för sällsynta sjukdomar och deras uppgifter och ställning befästs vid samtliga universitetssjukhus
- kompetensunderlaget ska stärkas: det bör finnas ansvariga läkare samt hälso- och sjukvårdsanställda med bakgrund i vårdarbetet som specialiserat sig på sällsynta sjukdomar samt möjlighet till konsultation med socialarbetare
- de kompetenscentrum och enheter i det egna området som specialiserat sig på sällsynta sjukdomar ska stödjas och information förmedlas om experter på sällsynta sjukdomar

- medlemscentrumen inom ERN-nätverken ska stödjas, ERN-verksamheten i det egna sjukvårdsdistriktet faciliteras och det nationella och internationella samarbetet och informationsutbytet stärkas
- representanter för personer med sällsynta sjukdomar ska involveras i den kundorienterade verksamheten vid enheten och universitetssjukhuset
- information om verksamheten vid Enheterna för sällsynta sjukdomar och om sällsynta sjukdomar ska förmedlas i samarbete med patientorganisationer och nätverk

Väsentligt är att Enheterna för sällsynta sjukdomar får en starkare regional roll i enlighet med det som anges i förordningen. Med hjälp av ömsesidigt samarbete mellan enheterna kan man utveckla nationella förfaranden, till exempel elektroniska konsultationer och beskrivningar av vårdvägar. Enheterna för sällsynta sjukdomar förmedlar information om kompetenscentrumen och ERN-centrumen i sitt område och kan avtala om ansvar och uppgifter både regionalt och nationellt.

3.1.3 De europeiska referensnätverken (ERN)

EU-kommissionen fastställde 2014 kriterier under vilka hälso- och sjukvårdsenheter kan ansöka om att gå med i de europeiska referensnätverken (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases, ERN; https://ec.europa.eu/health/ern_fi). Tanken bakom referensnätverken härstammar från EU:s direktiv om patienters rätt till gränsöverskridande hälso- och sjukvård, som utfärdades 2011. Målet var att öka möjligheterna att skapa vårdvägar, gemensam utbildning och konsultation samt att behandla de sjukas situation över gränserna så att de sjuka endast i undantagsfall behöver resa från ett land till ett annat. Varje nätverk har kunskap om en viss grupp av sällsynta sjukdomar. Den europeiska samarbetsorganisationen för patientorganisationer inom sällsynta sjukdomar, Eurordis (www.eurordis.org), deltog i utarbetandet av kompetenscentrumens kriterier. Ett mål var att stärka de sjukas delaktighet i nätverkens och centrumens verksamhet.

År 2017 inledde 24 referensnätverk i Europa sin verksamhet. I nätverken deltar fler än 900 hälso- och sjukvårdsenheter från 25 medlemsländer och Norge. År 2018 deltog 14 enheter från fyra universitetssjukhus i Finland i 12 olika ERN-nätverk. De finländska universitetssjukhusens aktiva deltagande i ERN-nätverken främjar kompetensen inom sällsynta sjukdomar och utvecklingen av vården av patienterna. Målet är att åtminstone ett universitetssjukhus ska vara representerat i varje referensnätverk.

Mål och åtgärdsförslag:

- nationella uppgifter och ansvar ska fastställas för ERN-centrumen och samarbetsförfaranden skapas mellan ERN-nätverket och aktörerna inom varje ERN-centrums kompetensområde, samtidigt som dessa integreras i det nationella service-systemet
- Finland ska delta i samtliga 24 europeiska referensnätverk (ERN) antingen som egentligt centrum eller som associerad partner
- aktuell information om ERN-centrumens verksamhet ska förmedlas till social- och hälsovårdsaktörerna i samarbete med Enheterna för sällsynta sjukdomar
- patientorganisationernas och patientföreträdarnas roll i ERN-centrumens ansökningsprocess och verksamhet ska stärkas tillsammans med Enheterna för sällsynta sjukdomar
- den nationella integreringen av ERN-centrumen samt utvärderingen och uppföljningen av den övriga verksamheten ska fastställas på nationell nivå
- ERN-centrumen ska delta i det nordiska samarbetet och utvecklingen av europeiska register i samarbete med THL och enheterna för sällsynta sjukdomar
- nödvändiga resurser och stödfunktioner ska säkerställas för kompetenscentrumens verksamhet inom ERN-nätverket

Enligt fördraget om Europeiska unionens funktionssätt hör hälso- och sjukvårdstjänsternas innehåll och ersättandet av kostnaderna för dessa till medlemsstaternas nationella beslutsmakt. Detta gäller även läkemedel som inom ramen för det centraliserade förfarandet beviljats godkännande för försäljning i EU. Resultaten av arbetet inom de europeiska referensnätverken är inte direkt juridiskt bindande för medlemsstaterna.

Tabell 3. ERN-nätverkens medlemscentrum i Finland och övriga Europa. Tabellen härstammar från publikationen: Kääriäinen Helena, Finlands Läkartidning 24–31/2018 årgång 73, s. 1 580.

ERN-nätverk och dess kompetensområde	Kompetenscentrum i Finland	Centrum/länder totalt
ERN BOND: sällsynta skelettsjukdomar	-	39/9
ERN CRANIO: kraniofaciala diagnoser och sällsynta öron-näs-halssjukdomar	HNS	29/11
Endo-ERN: sällsynta endokrina sjukdomar	-	71/19
ERN EpiCARE: sällsynta epilepsier	KYS	27/13
ERKNet: sällsynta njursjukdomar	HNS	37/12
ERN-RND: sällsynta neurologiska sjukdomar	-	32/13

ERNICA: sällsynta ärftliga diagnoser	HNS	20/10
ERN LUNG: sällsynta lungsjukdomar	–	60/12
ERN Skin: sällsynta hudsjukdomar	HNS	56/18
ERN EURACAN: sällsynta tumörer hos vuxna	ÅUCS	65/15
ERN EuroBloodNet: sällsynta blodsjukdomar	–	66/15
ERN eUROGEN: sällsynta urogenitala sjukdomar	–	29/11
ERN EURO-NMD: sällsynta neuromuskulära sjukdomar	TAYS	45/14
ERN EYE: sällsynta ögonsjukdomar	–	29/13
ERN GENTURIS: sällsynta ärftliga cancersyndrom	ÅUCS	23/12
ERN GUARD-HEART: sällsynta hjärtsjukdomar	HNS	24/12
ERN ITHACA: sällsynta syndrom med missbildningar och utvecklingsstörning	HNS	36/13
MetabERN: ärftliga metabola sjukdomar	–	68/17
ERN PaedCan: barncancer	ÅUCS, TAYS, KYS	57/18
ERN RARE-LIVER:sällsynta leversjukdomar	–	28/11
ERN ReCONNET: sällsynta bindvävssjukdomar	–	25/8
ERN RITA: sällsynta immunbristsjukdomar och immunologiska sjukdomar	–	24/10
ERN TRANSPLANT-CHILD: transplantation på barn	–	17/10
VASCERN: sällsynta kärlsjukdomar	HNS	32/11

3.1.4 Främjande av forskning

Tack vare forskning kan man utveckla exaktare diagnostik och nya behandlingar av sällsynta sjukdomar. I anslutning till sällsynta sjukdomar saknas viktig information om prognoser, behandlingsmöjligheter, associerade sjukdomar samt effektiv och nödvändig screening av associerade sjukdomar. Ännu knappare är informationen om exempelvis hur sällsynta sjukdomar försämrar livskvaliteten, vilka effektiva icke-medicinska behandlingsmetoder det finns och hur sällsynta sjukdomar belastar social- och hälsovården samt vilka totala kostnader sjukdomen orsakar de sjuka och deras närstående. I Finland förekommer vissa sällsynta sjukdomar som ingår i det finländska sjukdoms-arvet samt nya ärftliga sällsynta sjukdomar som regelbundet konstateras bland befolkningen i mindre grad. Det behövs genomgripande forskningsresultat om den totalbelastning som dessa orsakar samhället och individen.

Även om finländska forskare deltar i många internationella forskningsprojekt är det en utmaning för den finländska forskningen i sällsynta sjukdomar att många forskare övergår bland annat till de övriga nordiska länderna, Centraleuropa och USA, där finansieringsmöjligheterna är bättre. I och med etableringen av ERN-nätverk förväntas det internationella forskningssamarbetet öka. Den europeiska finansieringsforskning som eventuellt finns att få fördelas dock ofta på många centrum i olika länder. Det är inte lätt att få stöd från den allmäneuropeiska forskningen för att kompensera den

bristfälliga finansieringen av forskning i sjukdomar som förekommer i Finland. Finansieringen av forskningen i sällsynta sjukdomar bör därför fortsättningsvis prioriteras i den nationella finansieringen.

Forskning i sällsynta sjukdomar är viktigt inte bara för att öka kunskapen om sällsynta sjukdomar utan även för att förstå hur folksjukdomar uppstår. Genom forskning i sällsynta sjukdomar kan man skapa modeller av störningarna i kroppens och cellernas funktion för att utreda mekanismerna bakom vanligare sjukdomar, eftersom forskningen ger unik information om människokroppens funktion på molekylnivå.

Mål och åtgärdsförslag

- forskningen i sällsynta sjukdomar ska fortsättningsvis prioriteras inom den nationella forskningen
- forskningen ska fokuseras på sjukdomar som förekommer i Finland, behandlingen av dessa och totalbelastningen för samhället och individen
- den statliga andelen av forskningsfinansieringen för högklassig forskning i sällsynta sjukdomar ska ökas för att hålla kvar spetsforskningen i Finland
- specialfinansiering ska anvisas till forskningsmetoder för sällsynta sjukdomar

3.2 Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar

FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning från 2006 ålägger Finland att stödja och främja delaktigheten för handikappade och långtidssjuka i ärenden som rör dem själva. Dessutom förpliktar konventionen till att öka patientorganisationernas påverkningsmöjligheter på olika nivåer, och den förutsätter även att handikappades och långtidssjukas delaktighet i servicesystemet stärks. Enligt EU:s råds rekommendation (2009) ska personer med sällsynta sjukdomar, patientföreträdare och patientorganisationer konsulteras och involveras i det samhälleliga beslutsfattandet som gäller sällsynta sjukdomar. Rådet förutsätter att patientorganisationernas arbete stöds för att förbättra ställningen för personer med sällsynta sjukdomar. ERN-centrumen har i sina urvalskriterier ålagts att samarbeta med patientorganisationerna så att de sjukas synpunkter kan beaktas i verksamheten.

I projektet RD-Action (2014–2018), som hör till EU:s hälsoprogram, utformades en enhetlig europeisk ståndpunkt om de utmaningar som personer med sällsynta sjukdomar ställs inför. I rapporten Patient empowerment (2018) rekommenderas åtgärdsför-

slag om att stärka egenmakten och delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar på nationell, regional och lokal nivå. Egenmakt betraktas i rapporten som en förutsättning för att de som lider av sällsynta sjukdomar ska kunna delta i främjandet av ärenden som rör dem själva. Egenmakt förknippas med ökad information, utbildning och stöd. De sjukas egenmakt och delaktighet kan stärkas på tre olika nivåer:

1. det samhälleliga beslutsfattandet samt den social- och hälsovårdspolitiska prioriteringen och utvecklingen
2. planeringen, genomförandet, utvärderingen och utvecklingen av social- och hälsovårdstjänster
3. den egna vård- och servicekedjan, livskvaliteten och det övergripande välbefinnandet för personer med sällsynta sjukdomar

Det är bra att på alla tre nivåer regelbundet följa upp hur stärkandet av delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar framskrider. Man kan till exempel utforma en barometer för att utvärdera sällsynta sjukdomar tillsammans med aktörerna inom sällsynta sjukdomar. I den kan man särskilt lyfta fram de mål som ställts upp för delaktigheten i detta program.

3.2.1 De sjukas egenmakt och delaktighet i samhället och de egna gemenskaperna

Det är viktigt att personer med sällsynta sjukdomar omedelbart efter att sjukdomen konstaterats får information om vilken organisation de kan vända sig till och vilka tjänster och stödformer den erbjuder. Personer med sällsynta sjukdomar som saknar organisation kan hänvisas till Harvinaiset-nätverket.

Det finns tiotals föreningar och organisationer i Finland som representerar personer med sällsynta sjukdomar. Harvinaiset-nätverket är ett nationellt samarbetsnätverk för social- och hälsovårdsorganisationer som arbetar med sällsynta sjukdomar och som består av 20 medlemsgemenskaper, medan Harso ry är en takorganisation för patientföreningar för sällsynta sjukdomar och skador. Sammanslutningarna av organisationer och föreningar arbetar nationellt för att påverka ärenden som gäller personer med sällsynta sjukdomar. Information om de organisationer, föreningar och inofficiella grupper som representerar personer med sällsynta sjukdomar finns på Harvinaiset-nätverkets webbplats (www.harvinaiset.fi). De föreningar och organisationer som representerar personer med sällsynta sjukdomar arbetar för att påverka frågor som gäller den egna målgruppen och frågor som är gemensamma för alla sällsynta sjukdomar. Social- och hälsoorganisationernas understödscentral STEA stöder med hjälp av

Veikkaus intäkter verksamheten i flera organisationer och föreningar, men det är utmanande att möjliggöra stöd till dem som har en sällsynt sjukdom som faller utanför de små föreningarna och deras målgrupper.

Personer med sällsynta sjukdomar är medborgare, kommuninvånare, klienter och patienter. De som har en sällsynt sjukdom och deras närstående behöver information om sina rättigheter till nödvändiga tjänster och ett jämlikt liv. Med hjälp av information kan man minska fördomarna och öka förståelsen av de sällsynta sjukdomarnas komplexa natur. För att öka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar behövs samarbete mellan enheterna för sällsynta sjukdomar, ERN-centrumen, patientorganisationerna och de övriga social- och hälsovårdsaktörerna. Det är viktigt att de yrkesutbildade inom social- och hälsovården deltar i patientorganisationernas evenemang för att dela ut och ta emot information. De som har en sällsynt sjukdom och deras närstående bidrar till den ömsesidiga dialogen med sin erfarenhetsexpertis.

Föreningarna och organisationerna utbildar erfarenhetsexperter. Deras erfarenheter utnyttjas till exempel inom utbildningen av yrkespersoner, planeringen av social- och hälsovårdstjänster och utvärderingen av verksamheten. Vid handledningen och utbildningen av erfarenhetsexperter samt förmedlingen av annan erfarenhetsexpertis samarbetar man med nätverket för erfarenhetsexpertis (Kokemustoimintaverkosto) (www.kokemuskoulutus.fi), som består av 36 organisationer. Föreningarna och organisationerna utbildar även personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående så att de kan påverka sina ärenden, försvara sina rättigheter och ta ställning till aktuella frågor. Till exempel inom Harvinaiset-nätverket finns arbetsgruppen Harkko, ett råd för erfarenhetsexperter bestående av personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående.

ARBETSGRUPPEN HARKKO

- var och en av de 20 medlemsgemenskaperna inom Harvinaiset-nätverket utser 1–2 kandidater
- gruppen sammanträder 2–3 gånger per år
- gruppens förslag beaktas i utvecklingen av Harvinaiset-nätverkets verksamhet och i det nationella påverkansarbetet
- de erfarenhetsexperter som valts till ledningsgrupperna och klientråden vid universitetssjukhusens enheter för sällsynta sjukdomar deltar i Harkkos möten
- på mötena behandlas aktuella allmänna ärenden som gäller de sjukas ställning och tjänster

Harvinaiset-nätverket utför årligen enkäter bland målgrupperna i sina medlemsgemenskaper. Nätverket utnyttjar resultaten av klientrådets arbete och enkäter när det ger utlåtanden och träffar yrkesutbildade inom social- och hälsovården. Enkäterna och

den övriga informationsinsamlingen måste stärkas i samarbete mellan de yrkesutbildade inom social- och hälsovården och patientorganisationerna. Även Harso ry samlar in information från sina medlemsföreningar som stöd för påverkansarbetet. De enskilda organisationerna har expertråd bestående av personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående eller andra förfaranden för att behandla aktuella ärenden som gäller den egna sjukdomsgruppen.

Mål och åtgärdsförslag:

- personer med sällsynta sjukdomar ska uppmuntras och handledas att kontakta organisationer och söka kamratstöd och tjänster
- information om föreningar och organisationer ska delas ut till de yrkesutbildade inom social- och hälsovården och till befolkningen
- de sjukas delaktighet och påverkningsmöjligheter på regional och lokal nivå ska främjas med hjälp av patientorganisationer och regionala aktörer
- enheterna för sällsynta sjukdomar och patientorganisationerna ska tillsammans planera och organisera en årligen återkommande dag för sällsynta sjukdomar inom sitt specialansvarsområde
- kunskap om sällsynta sjukdomar ska förmedlas till de yrkesutbildade inom social- och hälsovården på nationella och regionala utbildningsdagar och mässor i samarbete med THL, enheterna för sällsynta sjukdomar och patientorganisationerna
- de utmaningar som personer med sällsynta sjukdomar ställs inför ska lyftas fram inom Handikappforumet och delegationen för rättigheter för personer med funktionsnedsättning VANE
- verksamhetsförutsättningarna för de föreningar och organisationer som representerar sällsynta sjukdomar ska säkerställas

3.2.2 De sjukas delaktighet i utvecklingen av social- och hälsovårdstjänsterna i det egna området

Möjligheten för personer med sällsynta sjukdomar att påverka innehållet i social- och hälsovårdstjänsterna vid det egna sjukhuset eller i den egna kommunen är en väsentlig del av de sjukas delaktighet. Vård- och servicevägarna och tjänsternas innehåll ska skapas i samarbete med dem som har sällsynta sjukdomar. Med tanke på utvecklingen och utvärderingen av tjänster behövs förfaranden för att de sjuka ska kunna lyfta fram sina egna behov och erfarenheter i dialogen. Servicesystemet måste reagera på de föränderliga behoven, den mottagna responsen och kundnöjdheten.

Representanter för sällsynta sjukdomar har utsetts till ledningsgrupperna för enheterna för sällsynta sjukdomar. De sjukas och patientorganisationernas delaktighet i enheternas verksamhet bör förenhetligas och stärkas. De yrkesutbildade ansvarar för att

i den gemensamma dialogen lyfta fram sådana frågor i vilka representanterna för de sjuka och patientorganisationerna kan utnyttja sin egen erfarenhet och delta i utvecklingen av verksamheten. För att det ska uppstå en uppriktig dialog mellan de yrkesutbildade och personerna med sällsynta sjukdomar, måste uppmärksamhet fästas vid de behandlade frågornas lättfattlighet.

Enheterna för sällsynta sjukdomar utnyttjar erfarenhetsexperter i sin verksamhet. Vissa enheter har även ordnat evenemang för patientorganisationernas representanter och på olika sätt samarbetat med de föreningar och patientorganisationer som representerar sällsynta sjukdomar. Öppna evenemang ska med fördel ordnas regelbundet på olika orter, och planeringen av dem ska ske i samarbete med patientorganisationerna. De sjuka och organisationerna upplever enheternas verksamhet som viktig, men delaktigheten behöver stärkas ytterligare. De sjukas röst vid enheterna ska stärkas genom att man inrättar klientråd och exempelvis utvecklar responssystem för utvärdering av enheternas verksamhet. Det behövs en gemensam vision om vilka frågor vid enheterna för sällsynta sjukdomar som ska behandlas tillsammans med de sjuka och föreningarnas och organisationernas representanter. Gemensamma teman kan vara till exempel en smidig vård- och servicekedja samt frågor som gäller mötet mellan social- och hälsovårdspersonalen och de sjuka.

KLIENTRÅD FÖR PERSONER MED SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

- klientråd ska inrättas vid ERN-centrumen och/eller universitetssjukhusen
- till klientråden kallas representanter för patientorganisationer, erfarenhetsexperter och deras närstående samt andra som arbetar med sällsynta sjukdomar
- klientrådets roll ska stärkas vid förmedlingen av information om de sjukas behov och önskemål till enheterna samt vid planeringen och utvärderingen av enheternas verksamhet
- den erfarenhet och kompetens som finns inom organisationer och nätverk, såsom Harvinaiset-nätverket och Harso ry, ska utnyttjas i klientråden

Representanterna för personer med sällsynta sjukdomar och patientorganisationer behöver en starkare roll även i de nationella ERN-centrumens verksamhet. I en utredning om den nationella integreringen av ERN-centrumen (2018), föreslår Eurordis att man i anslutning till centrumen ska inrätta klientråd med representanter för de patientorganisationer som hör till centrumets målgrupp. De nationella klientråden skulle motsvara de ePAG-grupper (European Patient Advocacy Group) som grundats i anslutning till de europeiska ERN-nätverken och som har ett ytterst viktigt ansvar i nätverkens verksamhet. Det behövs en standardiserad samarbetsmodell för de nationella ERN-centrumen som aktivt involverar representanterna för de sjuka och patientorganisationerna.

Mål och åtgärdsförslag:

- delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar ska stärkas genom att man vid universitetssjukhusen inrättar klientråd som sammanträder regelbundet för att planera och utvärdera aktuella frågor om social- och hälsovårdstjänsterna för personer med sällsynta sjukdomar tillsammans med Enheterna för sällsynta sjukdomar och aktörerna vid kompetenscentrumen
- en gemensam vision skapas om de frågor som ska behandlas tillsammans med erfarenhetsexperterna
- vård- och servicevägarna för sällsynta sjukdomar ska planeras och utvecklas i samarbete med de yrkesutbildade inom social- och hälsovården och patientorganisationerna
- Enheterna för sällsynta sjukdomar ska i allt högre grad samarbeta med och förmedla information till de yrkesutbildade inom social- och hälsovården, de övriga yrkesgrupperna som arbetar med sällsynta sjukdomar och den breda allmänheten
- Enheterna för sällsynta sjukdomar och patientorganisationerna ska föra en regelbunden dialog med FPA i synnerhet när det gäller konkurrensutsättningen, rehabiliteringen och handikappförmånerna i anslutning till tjänsterna för sällsynta sjukdomar
- ett årligen återkommande evenemang för patientorganisationerna och dem som har sällsynta sjukdomar ska organiseras vid samtliga fem universitetssjukhus
- patientresponssystemen vid enheterna för sällsynta sjukdomar och ERN-centrumen ska säkras och utvecklas: elektroniska responssystem ska utvecklas som en del av responssystemet
- patientorganisationernas och patientföreträdarnas roll i ERN-centrumens verksamhet ska fastställas redan i samband med enheternas ansökningsprocess

3.2.3 Säkerställande av den sjukas delaktighet i sin vård och service

Den sjukas delaktighet och självbestämmanderätt i planeringen och genomförandet av den egna vården och servicen ska stärkas. Många som har en sällsynt sjukdom upplever en sårbar ställning särskilt i situationer där den yrkesperson som sköter den sjukas ärenden saknar tillräcklig information om den sällsynta sjukdomen eller patientens rätt att välja vårdplats, eller om yrkespersonen förhåller sig negativt eller nedvärderande till den sjuka eller sjukdomen. En förutsättning för att stärka den sjukas delaktighet i den egna vården och servicen är att det finns tillräckligt med lättfattlig information om social-, hälsovårds- och rehabiliteringstjänsterna. Delaktighet uppnås bäst genom en jämlik dialog och ett ömsesidigt samarbete mellan den yrkesutbildade och den sjuka. Även de närstående och närmiljön, till exempel arbetsgemenskapen, ska beaktas i stödet av den sjukas vardag.

Genom att planera vården och servicen kan man underlätta vardagen för den som har en sällsynt sjukdom. I socialvårdslagen (1301/2014, 39 §) fastställs en skyldighet att för klienten utarbeta en klientplan för att bedöma servicebehovet. Också enligt patientlagen (785/1992, 4a §) ska man inom hälso- och sjukvården utarbeta en plan för undersökning, vård och medicinsk rehabilitering eller någon annan motsvarande plan, i vilken det ska framgå hur och enligt vilken tidtabell vården av patienten ordnas. Delaktigheten och självbestämmanderätten framhävs genom att planen ska utarbetas i samförstånd med patienten, dennes anhöriga eller närstående eller lagliga företrädare.

Mål och åtgärdsförslag:

- den rådgivning och handledning som yrkespersonerna erbjuder ska stärkas för att öka kunskapen om de tjänster som personer med sällsynta sjukdomar har tillgång till samt om klientens och patientens ställning inom social- och hälsovården
- den grupporienterade, kamratstödsbaserade verksamheten ska utvecklas och stärkas genom samarbete mellan patientorganisationerna och hälso- och sjukvården
- informationen om de rådgivnings- och kamratstödstjänster som erbjuds av patientorganisationerna och föreningarna ska ökas och spridas

3.3 Samordning av funktioner som gäller sällsynta sjukdomar

Sedan det första nationella programmet publicerades har medvetenheten om sällsynta sjukdomar ökat. Intresset för sällsynta sjukdomar och de sjukas ställning har ökat bland såväl yrkespersonerna som den breda allmänheten. Intresset för de sjuka syns såväl inom den offentliga sektorn som inom tredje sektorn, företagssektorn och i medierna. Det är utmanande att hantera den mångfasetterade kunskapen, kompetensen och verksamheten i anslutning till sällsynta sjukdomar.

3.3.1 Nationell samordning

Det förslag om att grunda ett centrum för koordinering som lades fram i det första programmet har inte genomförts. Samordningen har till vissa delar skötts inom arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar och dess underarbetsgrupp. Till den nuvarande arbetsgruppens uppgifter hör att presentera ett förslag till en modell för nationell samordning.

I samband med uppdateringen av programmet har det blivit allt tydligare att det är viktigt med nationell samordning för att utveckla vården och det heltäckande stödet för personer med sällsynta sjukdomar. I de enkäter som utförts bland föreningarna för sällsynta sjukdomar, Enheterna för sällsynta sjukdomar och ERN-centrumen har stödet för ett centrum för koordinering varit så gott som enhälligt. I de många anförandena under den nationella konferensen för sällsynta sjukdomar hösten 2018 betonades vikten av nationell samordning. Många uppgifter har föreslagits för centrumet för koordinering, såsom att samla in information om sällsynta sjukdomar och främja nätverkandet bland aktörerna inom sällsynta sjukdomar. En annan uppgift kunde vara att bedriva systemforskning i anslutning till sällsynta sjukdomar och utreda de sjukas servicebehov till exempel med hjälp av registeruppgifter.

Den övergripande hanteringen av sällsynta sjukdomar skulle underlättas om det fanns ett nationellt informationsunderlag för identifiering av uppgifter om sällsynta sjukdomar. För närvarande finns register för enskilda sällsynta sjukdomar och sjukdomsgrupper. Enheterna för sällsynta sjukdomar och Institutet för hälsa och välfärd utvecklar för tillfället tillsammans en möjlighet att utöver ICD-10-koden införa en Orpha-kod i diagnosdelen i patientjournalssystemet. Ett nationellt register skulle göra det möjligt att förena uppgifterna även med EU:s och ERN-nätverkens register för sällsynta sjukdomar. Utan internationella register för sällsynta sjukdomar är det inte möjligt att i tillräcklig grad utveckla diagnostiken, vården och uppföljningen i anslutning till mycket sällsynta sjukdomar. Lagändringen om THL:s kvalitetsregister gör det möjligt att skapa ett nationellt register för sällsynta sjukdomar. I tabell 4 presenteras förslag om att stärka bland annat THL:s samordningsuppgifter.

Tabell 4. Olika aktörers nuvarande eller föreslagna roll i utvecklingen och samordningen av sällsynta sjukdomar

Social- och hälsovårdsministeriet	norm- och lagstiftningsstyrning, resursstyrning, informationsstyrning, allmän övervakning, utvärdering, EU-samarbete inom lagstiftningen och styrningen, nordiskt nätverkssamarbete
STEA	finansiering av patientorganisationer som arbetar med sällsynta sjukdomar, utvärdering av verksamhetens resultat
Social- och hälsovården	effektivisering av tillgången till expertis och produktion av tjänster, avtal om vårdvägar och remissförfaranden
Universitets-sjukhusdistrikten	samarbets- och koordinationsuppgifter enligt förordningen om centralisering (582/2017), produktion av information i Hälsobyn, internationell forskning, samordning av kompetenscentrumen och ERN-nätverken, vårdanvisningar
Institutet för hälsa och välfärd	informationsstyrning, upprätthållande av nätverkssamarbete, projektstyrning, helhetsbetonad undersökning och bedömning av tjänster och funktionsförmågan, informationsunderlag och stöd för registeruppgifter, administration av Orpha-koder

PALKO	informationsstyrning, bedömning av tillhörigheten till det nationella serviceutbudet hos tjänster och behandlingar för sällsynta sjukdomar
FPA	läkemedelsersättningar, ersättningar för gränsöverskridande vård, övriga stöd och tjänster, rehabilitering
Fimea, Hila	försäljningstillstånd för läkemedel, bedömning av den terapeutiska nyttan av nya sär-läkemedel, villkor för läkemedelsersättningar (Hila)
Harvinaiset-nätverket	främjande av organisationernas gemensamma påverkansarbete, kommunikation samt insamling och förmedling av information
Harso ry	främjande av organisationernas gemensamma påverkansarbete
Harvinais-keskus Norio	administration av Orphanet-databasens webbplats i Finland och internationellt samarbete

Även utvecklingen av rehabiliteringen för grupper med sällsynta sjukdomar bör genomföras i samarbete med universitetssjukhusen, FPA och andra aktörer bara de nationella riktlinjerna om utveckling av rehabiliteringen färdigställs. Många aktörer har redan nu samordningsuppgifter inom styrningen, övervakningen och regleringen av sällsynta sjukdomar eller ansvar för vissa delområden av samordningen. Denna grupp av olika aktörer kan dock inte samordna sin verksamhet så att överlappande arbete kan undvikas. Inte heller kan gruppen följa upp att den medicinska vården och socialvårdstjänsterna genomförs på ett jämlikt sätt i hela landet. Även den ömsesidiga kontakten mellan de nuvarande aktörerna bör utvecklas. Likaså behövs nationellt samarbete för att fastställa principer för arbetsfördelningen och samordningen mellan Enheterna för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen och ERN-kompetenscentrumen.

Efter att ha studerat de olika aktörernas uppgifter och möjligheter att utveckla den nationella samordningen, föreslår arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar att Institutet för hälsa och välfärd anvisas uppgiften att nationellt samordna de sällsynta sjukdomarna. Arbetsgruppen anser att THL bäst kan koordinera samarbetet mellan de experter, serviceleverantörer och aktörer inom tredje sektorn som arbetar med sällsynta sjukdomar och patientföreträdarna samt förmedlingen av tillförlitlig information. THL administrerar även nödvändiga kodsystém och definitioner och har förutsättningar att effektivisera registerföringen, informationsinsamlingen och analyseringen samt forsknings- och utvecklingsarbetet på nationell och internationell nivå. Social- och hälsovårdsministeriet ska vid sidan om att säkerställa lagstiftningsgrunden även i framtiden ha det huvudsakliga ansvaret för det internationella samarbetet särskilt inom EU.

Mål och åtgärdsförslag:

- den nationella samordningen och arbetsfördelningen mellan SHM, THL och serviceanordnarna ska förtydligas

- universitetssjukhusen ska stärka den regionala samordningen av sällsynta sjukdomar inom ramen för de skyldigheter som fastställs i hälso- och sjukvårdslagen och förordningen om centralisering: samarbetet och den ömsesidiga arbetsfördelningen ska beskrivas bättre och kompetensen stärkas
- ERN-nätverken ska integreras i servicesystemet och samarbeta med de övriga kompetenscentrumen
- THL:s allmänna samordningsuppgifter ska utvidgas till att gälla inte bara handikappservice utan även sällsynta sjukdomar
- register och informationsunderlag ska utvecklas, Orpha-kodsystemets och Orphanets kontinuitet ska säkerställas
- samarbetet och nätverkandet mellan den offentliga sektorn och den tredje sektorn ska ökas för att undvika överlappande arbete
- rehabiliteringssamarbetet mellan Enheterna för sällsynta sjukdomar och FPA ska stärkas för att nationella planer ska kunna utarbetas för de olika grupperna av sällsynta sjukdomar

De sällsynta sjukdomarnas komplexitet och särdrag bör uppmärksammas när det gäller läkemedel. I det pågående projektet för att utarbeta en plan för rationell läkemedelsbehandling och i lagstiftningsändringarna i anslutning till detta ska särdragen för läkemedelsbehandlingen av sällsynta sjukdomar beaktas (Ruskoaho 2019).

Arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar har mandat fram till utgången av 2019. Arbetsgruppen följer upp och stöder implementeringen av det nationella programmet. I enlighet med sitt uppdrag lägger arbetsgruppen även fram ett förslag till nationell samordning.

3.3.2 Regional samordning

Universitetssjukhusen ansvarar på regional nivå för förebyggandet, vården, diagnostiken och rehabiliteringen i anslutning till sällsynta sjukdomar samt för planeringen och samordningen av dessa. De kliniska enheter och kompetenscentrum som ansvarar för diagnostiken och vården sköter produktionen av tjänster för de personer med sällsynta sjukdomar som hör till deras specialområde, vid behov inom ramen för ett multidisciplinärt och multiprofessionellt samarbete. Enheterna för sällsynta sjukdomar har till uppgift att delta i samordningen av diagnostiken och serviceutbudet för personer med sällsynta sjukdomar, handleda och hänvisa personer med sällsynta sjukdomar till rätt specialist och rätt vård- eller serviceväg, stödja en tydligare vård- och serviceväg inom sitt specialansvarsområde och samarbeta med olika hälsovårdsenheter, myndigheter och organisationer.

Enheterna ska bidra till att skapa smidiga konsultations- och remissmöjligheter samt delta i samordningen av vården och diagnostiken för patienter som har symptom på en sällsynt sjukdom men som inte har fått en diagnos inom primärvården eller den

specialiserade sjukvården. Inom social- och hälsovårdens elektroniska utvecklingsprojekt kan man ta fram konsultationsmodeller även för utvecklingen av diagnostiken, vården och samordningen av vården i anslutning till sällsynta sjukdomar.

Inom de olika grupperna av sällsynta sjukdomar kan man vid universitetssjukhusen grunda kompetenscentrum eller sammanställa multiprofessionella arbetsgrupper som har nödvändig kompetens och kan samarbeta med andra vårdaktörer på regional eller nationell nivå. Enheterna för sällsynta sjukdomar sköter inte patientmottagning, utan undersökningar och vårdval hör till universitetssjukhusdistriktens specialområden. Dessa kan vid behov konsultera ERN-centrumen eller remittera patienter till dem. Patienter som har ett stabilt tillstånd kan även vårdas vid andra hälsovårdsenheter i området, förutsatt att dessa har tillgång till tillräckligt konsultationsstöd.

Mål och åtgärdsförslag:

- de regionala verksamhetsformerna för Enheterna för sällsynta sjukdomar ska för-
enhetligas och den egna enhetens ställning stärkas inom respektive specialansvarsområde
- samarbetet mellan Enheterna för sällsynta sjukdomar och de olika hälsovårdsenheterna inom specialansvarsområdena ska befastas och effektiviseras både inom den specialiserade sjukvården och primärvården, och Enheterna för sällsynta sjukdomar och kompetenscentrumen ska förmedla information till primärvården

Enheterna för sällsynta sjukdomar kan kontaktas utan remiss i frågor som gäller allmän rådgivning. Kontaktuppgifterna finns på sjukhusens webbplatser. Rådgivning ges till exempel i situationer där den sjuka inte har fått nödvändig service, vård eller information om hur han eller hon ska avancera på den egna vård- och servicevägen. Enheterna kan även kontaktas med remiss från en läkare.

Genom att medverka till att skapa tydligare vård- och servicekedjor för personer med sällsynta sjukdomar svarar enheterna på det i det första programmet uppmärksammade behovet att strömlinjeforma diagnos- och vårdvägen för dem som har sällsynta sjukdomar samt öka kännedomen om vårdkedjan inom respektive specialansvarsområde. För att effektivisera samarbetet mellan Enheterna för sällsynta sjukdomar och primärvården, sjukvårdsdistrikten inom specialansvarsområdena samt socialvården och organisationerna behövs tillräckliga resurser.

3.3.3 Samordning av vården och servicen för personer med sällsynta sjukdomar

Betydelsen av att planera vården och servicen framhävs i situationer där servicebehovet är multidisciplinärt men kunskapen knapp. För många som har en sällsynt sjukdom möjliggör en heltäckande klientplan ett tillräckligt stöd för en smidig vardag. Även hälsosocialarbetarnas och rehabiliteringshandledarnas kompetens ska med fördel utnyttjas vid utarbetandet av planen: en heltäckande plan omfattar både social- och hälsovårdstjänster. När man upprättar en plan ska man vid behov utnyttja den kompetens som finns vid Enheterna för sällsynta sjukdomar, ERN-centrumen samt inom organisationerna och föreningarna.

Enligt socialvårdslagen (1301/2014, 42 §) ska en egen kontaktperson utses för klienten, om servicebehovet inte är kortvarigt eller tillfälligt. Målet med det EU-finansierade projektet INNOVCare, som avslutades hösten 2018, var att utveckla strukturella reformer som förbättrar det sociala stödet för personer med sällsynta sjukdomar samt att skapa heltäckande och kundorienterade servicekedjor. I projektet betonades vikten av den egna kontaktpersonens (case manager) stöd till dem som har sällsynta sjukdomar och deras närstående vid samordningen av servicen och hanteringen av utmaningarna i vardagen. Den egna kontaktpersonen hjälper till med att hitta lokala specialister, bildar en länk till den lokala och nationella kompetensen samt ger individuell och engagerande stöd till dem som har sällsynta sjukdomar och deras närstående. Utifrån erfarenheterna från projektet gäller det att överväga i vilka fall det är viktigt att utse en egen kontaktperson för den sjuka, i vilka uppgifter den egna kontaktpersonens roll ska utnyttjas och hur kontaktpersonen bäst kan stödja den sjukas delaktighet på vård- och servicevägen.

Mål och åtgärdsförslag:

- en modell för en egen kontaktperson ska planeras och pilottestas för att säkerställa smidig vård och service för dem som lider av sällsynta sjukdomar och har behov av många olika tjänster
- det hälsosociala arbetets ställning ska stärkas i det multiprofessionella samarbetet i vården av sällsynta sjukdomar
- en personlig budget ska pilottestas i grupper av personer med sällsynta sjukdomar som har behov av mångfasetterad service

3.4 Bedömning av det nationella programmets kostnadsverkningar

I det nationella programmet föreslås att verksamheten vid Enheterna för sällsynta sjukdomar ska harmoniseras. De olika enheterna har hittills haft varierande personalresurser. Endast vid en enhet finns en heltidsanställd läkare och skötare. Om man vill utveckla verksamheten är det viktigt att säkerställa att enheterna har tillräckliga resurser och tillräcklig expertis. För detta behövs ytterligare kring 1,6 läkarårsverken och 0,8 skötarårsverken. Kostnadseffekten är cirka 200 000 euro per år.

För att genomföra den nationella samordningen krävs personalresurser vid den nationella enheten för koordinering. Underarbetsgruppen har beräknat att det behövs minst två årsverken för att sköta den nationella samordningsuppgiften, som inbegriper förmedling av information och samordning av nätverk samt uppdatering och administration av Orpha-koderna och Orphanet-verksamheten. Även utvecklingen av informationsunderlaget och administrationen av ett register för sällsynta sjukdomar kräver resurser. Det totala behovet per år är 200 000–300 000 euro.

ERN-centrumen i Finland får från EU-kommissionen ett visst stöd för ERN-samarbetet. För att kompetenscentrumen ska uppfylla de kvalitetsmässiga kriterierna för ERN-centrumen, behövs finansiering på 20 000–40 000 euro per år för att upprätthålla nödvändiga förfaranden och kvalitetssystem. För att delta i ERN-nätverket behövs en insats på 0,1 årsverken för varje undergrupp inom nätverket. Dessa kan vara så många som tio till antalet. Om man under programperioden ansluter kompetenscentrum till samtliga 24 ERN-nätverk, kommer det att finnas cirka 30 centrum i Finland. Den sammanlagda arbetsinsatsen är 20–25 årsverken fördelat på flera olika experter. Den kalkylerade omkostnaden uppgår till ett par miljoner euro per år. Underhållet av de nödvändiga systemen kräver en insats som uppskattas till mindre än en miljon euro under det första året och hälften av det under de följande åren.

När man uppskattar kostnaderna för verksamheten i anslutning till sällsynta sjukdomar är det bra att komma ihåg att bristfällig diagnostik och vård kan orsaka stora onödiga kostnader. Å andra sidan kan kostnaderna för enskilda behandlingar överstiga en miljon euro per år. Kostnaderna allokeras bäst när man satsar på kompetens, evidensbaserade vårdbeslut och smidiga tjänster.

3.5 Implementering av programmet och uppföljning av verkställandet

Det nationella programmet för sällsynta sjukdomar utgår från att alla som har en sällsynt sjukdom ska ha jämlik tillgång till nödvändig vård och service. Genom att främja delaktigheten hos de personer som har sällsynta sjukdomar kan de sjukas ställning förbättras och tillgodoseendet av deras rättigheter effektiveras. De Enheter för sällsynta sjukdomar som inrättats vid universitetssjukhusen har en central roll vid samordningen av de tjänster som de sjuka behöver.

I det nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023 betonas förutom delaktighet även kompetens och nationell samordning. Social- och hälsovårdsministeriet och Institutet för hälsa och välfärd kommer att vara centrala aktörer vid utvecklingen av den nationella samordningen. THL har utvecklat den nationella samordningen av handikappservicen, och arbetsgruppen anser att THL bäst kan sköta många av de nationella samordningsuppgifter som gäller sällsynta sjukdomar. Att ge THL uppgiften som nationell registermyndighet är även ett sätt att svara på behoven av samordning av sällsynta sjukdomar. THL har redan engagerat sig i ibruktandet av Orpha-koderna, och det återstår att se vem som utses att sköta kontakten till Orphanet i Finland. Social- och hälsovårdsministeriet möjliggör för sin del i synnerhet det gränsöverskridande samarbetet till exempel genom att främja deltagandet i ERN-nätverken och utnyttjandet av deras kompetens samt det nordiska samarbetet.

Patientorganisationerna och Enheterna för sällsynta sjukdomar arbetar för att stärka delaktigheten. De yrkespersoner inom social- och hälsovården som möter personer med sällsynta sjukdomar har en nyckelroll när det gäller att sprida information om de sjukas möjligheter att delta i patientorganisationerna och få tillgång till aktuell och högklassig information. Möjligheterna att sprida information har förbättrats under 2010-talet. Samordning behövs för att öka samarbetet och förbättra arbetsfördelningen bland de aktörer som tar fram information. Genom att undvika överlappande arbete och informationsproduktion kan man effektivt använda resurserna till att underlätta vardagen för så många sjuka som möjligt.

För att implementera programmet krävs att alla parter engagerar sig i de gemensamt fastställda målen. Enligt arbetsgruppen bör det nationella programmet inte göras till en detaljerad förteckning över åtgärder, utan i stället beskrivs de centrala principer och mål som styr beslutsfattandet för att förbättra de sjukas ställning. Vid omstruktureringen av social- och hälsovårdstjänsterna krävs att de regionala och nationella aktörerna samarbetar för att genomföra de mål och förslag som presenteras i detta pro-

gram. I den pågående omvälvningen inom det nationella social- och hälsovårdssystemet måste metoderna för att verkställa målen identifieras regionalt och nationellt i samarbete mellan olika aktörer.

Källor

- De Santis, Marta & Hervas, Clara & Weinman, Ariane & Bottarelli, Valentina (2018) Patient Empowerment. Policy Brief. RD-ACTION WP2-TASK 2.5 Output.
- Europeiska unionens kommission. De europeiska referensnätverken (ERN). https://ec.europa.eu/health/ern_fi
- Europeiska unionens råds (2009) rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar. 2009/C 151/02.
- Eurordis (2017) Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey.
- Eurordis (2018) Recommendations on the integration of European reference networks (ERNs) into national health systems. November 2018.
- Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2014–2017. Styrgruppens rapport. Social- och hälsovårdsministeriet. Rapporter och promemior 2014:5. <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/74701>
- Kääriäinen, Helena (2018) Osaamiskeskusverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Finlands Läkartidning 73, 24–31.
- Ruskoaho, Heikki (2018) Utredarens slutrapport. Utveckling av systemet för läkemedelsersättning. Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemior 20/2018.
- Saastamoinen, Leena & Saarelainen, Laura & Autti-Rämö, Ilona & Martikainen, Jaana (2015) Läkkeiden ja ravintovalmisteiden käyttö harvinaisten sairauksien hoidossa. Kysely harvinaissairaita hoitaville lääkäreille. Kelan tutkimusosasto. Työpapereita 76/2015.
- Finlands FN-förbund (2015) FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning och dess fakultativa protokoll. https://www.ykliitto.fi/sites/www.ykliitto.fi/files/vammaisten_oikeudet_2016_ru_net.pdf
- Statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (582/2017) <https://www.finlex.fi/sv/laki/alkup/2017/20170582>

Arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar 1.1.2018–31.12.2019

Tuija Ikonen, SHM, ordförande
Ritva Halila, SHM, vice ordförande
Helena Kääriäinen, THL
 suppleant: Jukka Kärkkäinen, THL
Ilona Autti-Rämö, FPA, fram till 30.11.2018
 suppleant: Katariina Kallio-Laine, FPA
Jari Petäjä, HNS
 suppleant: Mikko Seppänen, HNS
Pekka Riikonen, KYS
 suppleant: Reetta Kälviäinen, KYS
Jukka Moilanen, OYS
 suppleant: Johanna Uusimaa, OYS
Kari Nieminen, TaYS
 suppleant: Jaakko Anttonen, TaYS
Heikki Lukkarinen, ÅUCS
 suppleant: Samuli Rautava, ÅUCS
Elina Rantanen, Harvinaiskeskus Norio
 suppleant: Leena Toivanen, Stiftelsen Rinnehemmet sr
Katri Asikainen, Harso ry
 suppleant: Sanna Leppäjoki, Harso ry
Risto Heikkinen, Harvinaiset-nätverket, Allergi-, Hud- och Astmaförbundet rf
 suppleant: Päivi Vataja, Harvinaiset-nätverket, Finska Hörselförbundet

Reima Palonen, SHM PALKO

Underarbetsgruppen för sällsynta sjukdomar 1.1.2018–31.12.2019

Ritva Halila, SHM, ordförande
Mikko Seppänen, HNS
Jarmo Jääskeläinen, KYS
Outi Kuismin, OYS
Pasi Nevalainen, TaYS
Johanna Lempainen, ÅUCS
Helena Kääriäinen, THL
Risto Heikkinen, Harvinaiset-nätverket, Allergi-, Hud- och Astmaförbundet rf
Marianne Eronen, FPA
Elina Rantanen, Harvinaiskeskus Norio
Päivi Nurmi-Koikkalainen, THL
Katri Asikainen, Harso ry

