

# Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2024–2028

**HANDLEDNING 2/2024**

**Satu Wedenoja**

Handledning 2/2024

Satu Wedenoja

# Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2024–2028



Institutet för  
hälsa och välfärd

© Författaren och Institutet för hälsa och välfärd

ISBN 978-952-408-248-8 (tryckt)

ISSN 2341-8095 (tryckt)

ISBN 978-952-408-249-5 (nätpublikation)

ISSN 2323-4172 (nätpublikation)

<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-249-5>

PunaMusta Ab

2024

## Till läsaren

Sällsynta sjukdomar är en betydande grupp bestående av fler än 7000 olika sjukdomar. Oberoende av sjukdom är utmaningarna med sällsynta sjukdomar ofta likartade när det gäller diagnostik, vård och patienternas vardag.

Efter två nationella program för sällsynta sjukdomar har många av de uppställda målen fortfarande inte uppnåtts. Detta tredje program lyfter fram de viktigaste målen som upplevs som strategiska prioriteringar och som bör uppnås under nästa femårsperiod. Bilagematerialet innehåller beskrivningar av nuläget när det kommer till strukturer som stöder behandlingen och diagnostiken av sällsynta sjukdomar i vårt land.

I framtiden går man allt mer mot en sameuropeisk strategi för sällsynta sjukdomar. Det europeiska och internationella samarbetet spelar en viktig roll i genomförandet av de mål som beskrivs i detta program. Det är viktigt att Finland hänger med i den europeiska utvecklingen och sällsynta sjukdomar ska nationellt beaktas som en specialgrupp i planeringen och tillhandahållandet av social- och hälsovårdstjänster.

För den nationella expertgruppen för sällsynta sjukdomar,

Satu Wedenoja

Överläkare

Nationell samordning av sällsynta sjukdomar

Institutet för hälsa och välfärd

## Sammandrag

Satu Wedenoja. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. [Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2024–2028]. Institutet för hälsa och välfärd (THL).Handledning 2/2024. 13 sidor. Helsingfors, Finland 2024.

ISBN 978-952-408-248-8 (tryckt); ISBN 978-952-408-249-5 (nätpublikation)

Mer än 7 000 olika sällsynta sjukdomar har beskrivits. Uppskattningsvis 6–8% av befolkningen har en sällsynt sjukdom, funktionsnedsättning eller syndrom. Tillsammans utgör sällsynta patienter en stor grupp patienter vars diagnos, behandling och tjänster kräver särskild uppmärksamhet. På EU-nivå möts utmaningarna med sällsynta sjukdomar med hjälp av virtuella kunskapsnätverk för sällsynta sjukdomar (ERN, European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) etablerade av EU-kommissionen. Dessutom har medlemsländerna utarbetat sina nationella program för att stödja diagnostik, behandling, implementering av tjänster och patientmedverkan vid sällsynta sjukdomar. I Finland har två nationella program för sällsynta sjukdomar utarbetats tidigare, för åren 2014–2017 och 2019–2023.

Det tredje nationella programmet för sällsynta sjukdomar kompletterar tidigare program. Programmet lyfter fram de viktigaste utvecklingsområdena och strategiska mål som syftar till att stärka behandlingen och delaktigheten av personer med sällsynta sjukdomar. Under den kommande femårsperioden ligger fokus på att utveckla register och databas, stärka strukturer, skapa behandlings- och servicevägar, säkerställa tillgången på läkemedel och behandling, säkra forskningsförhållanden och säkerställa patientmedverkan. Dessutom är ett av målen att beakta patienter utan diagnos och försöka möta utmaningarna även för denna patientgrupp.

**Nyckelord:** sällsynt sjukdom, diagnostik, vård, registeruppgifter, delaktighet

## Innehåll

Handledning 2/2024 .....	1
Till läsaren.....	3
Sammandrag.....	4
Innehåll.....	5
Inledning .....	6
Strategiska mål .....	7
1. Bygga upp register och informationsunderlag samt dela information .....	7
2. Förstärka strukturer .....	7
3. Utarbeta vård- och servicevägar .....	7
4. Säkerställa tillgången till läkemedel och vård och göra individuell bedömning av nyttan.....	7
5. Trygga förutsättningarna för forskning om sällsynta sjukdomar .....	7
6. Stärka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar .....	7
Bilagematerial: Nuläget inom området sällsynta sjukdomar.....	8
Kunskap och medvetenhet om sällsynta sjukdomar .....	8
Nationella aktörer och samarbetsnätverk .....	8
Genomförande av diagnostik, vård och tjänster.....	9
Särläkemedel.....	10
Forskning om sällsynta sjukdomar .....	10
Delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar .....	11
Källor .....	12

# Inledning

En sällsynt sjukdom är en sjukdom som drabbar högst fem personer av 10 000 (den s.k. europeiska definitionen) (1). Största delen av de sällsynta sjukdomarna är betydligt mer sällsynta än så (2). Uppskattningsvis 6–8 procent av befolkningen har en sällsynt sjukdom.

Det finns över 7000 olika sällsynta sjukdomar beskrivna. Till denna grupp hör olika sjukdomar, skador och syndrom som kan konstateras redan när man är nyfödd eller i tidig barndom. Det finns dock många sjukdomar som börjar i vuxen ålder som också är sällsynta, såsom vissa degenerativa sjukdomar i nervsystemet, ämnesomsättningssjukdomar och även cancersjukdomar (3).

På rekommendation av Europeiska unionens råd har medlemsländerna utarbetat nationella planer för behandling av sällsynta sjukdomar (4). I Finland har man utarbetat två nationella program för åren 2014–2017 och 2019–2023. De centrala målen för dessa program har varit att öka kunskapen och kompetensen, förbättra diagnostiken och vården, stödja patienternas delaktighet och jämlikhet, utveckla servicesystemet, främja forskningen samt koordinera verksamheten (5,6).

Uppvaknandet som skett på EU-nivå när det gäller de utmaningar som sällsynta sjukdomar innebär har också lett till att europeiska referensnätverk (ERN, European Reference Networks for low prevalence and complex diseases, ERN) inrättats (7). Dessa virtuella referensnätverk strävar efter att främja diagnostiseringen och behandlingen av sällsynta sjukdomar och insamlingen av information. Finland har minst ett kompetenscentrum från universitetssjukhusen som medlem i vart och ett av de 24 nätverken. Nationella enheter för sällsynta sjukdomar vid vart och ett av de fem universitetssjukhusen hjälper till att koordinera behandlingen av sällsynta sjukdomar.

Efter två nationella program har mycket framskridit när det gäller området sällsynta sjukdomar. Medvetenheten om sjukdomarna har ökat och samordningen av vården och funktionerna har effektiviserats. Fler nätverk har bildats både nationellt och via de europeiska referensnätverken. Det finns dock fortfarande utmaningar och utvecklingsbehov i patienternas vardag, delaktighet och i genomförandet av diagnostiken och vården. I och med social- och hälsovårdsreformen håller de nya välfärdsområdenas kontakter med kompetenscentrumen för sällsynta sjukdomar ännu på att ta form.

Detta tredje nationella program för sällsynta sjukdomar lyfter fram de viktigaste punkterna i de tidigare programmen som strategiska prioriteringar för nästa programperiod. Målet är att i stället för att utarbeta ett nytt omfattande program fokusera på konkreta mål som det är möjligt att genomföra med de nuvarande resurserna. Målet är också att ställa upp strategiska mål så att genomförandet av dem lätt kan följas upp och utvärderas vid programperiodens slut. Resultaten beskrivs i slutet av programperioden i en separat rapport eller som en del av följande nationella program.

# Strategiska mål

## 1. Bygga upp register och informationsunderlag samt dela information

Målet är att införa Orpha-koder för sällsynta sjukdomar överallt inom den specialiserade sjukvården samt att producera utbildning och material om koderna. Dessutom är målet att granska förutsättningarna och lagstiftningen för den nationella och europeiska kvalitetsregisterverksamheten i anslutning till sällsynta sjukdomar samt att utarbeta anvisningar. Systematisk registrering av uppgifter möjliggör uppföljning av behandlingen av sällsynta sjukdomar och patienternas delaktighet.

## 2. Förstärka strukturer

Målet är att etablera och stärka funktioner med anknytning till sällsynta sjukdomar nationellt och internationellt. Detta gäller särskilt universitetssjukhusens enheter för sällsynta sjukdomar, finländska ERN-kompetenscentrum, organisationer och föreningar, den nationella koordineringen av funktioner samt aktörernas nätverkande och internationella samarbete. För att uppnå målet är det viktigt att integrera ERN-kompetenscentrumen i det nationella servicesystemet. Man strävar efter att stärka kompetensen inom sällsynta sjukdomar som en del av fortbildningen för yrkesutbildade personer inom social- och hälsovården.

## 3. Utarbeta vård- och servicevägar

Målet är att utarbeta vård- och servicevägar för att styra diagnostiken, vården och rehabiliteringen av sällsynta sjukdomar samt tillgången till tjänster, hjälpmedel och vårdtillbehör. Dessutom är målet att säkerställa ett jämlikt tillhandahållande av diagnostik, vård och tillgängliga tjänster i välfärdsområdena. Man strävar efter att förbättra situationen för personer med sällsynta sjukdomar utan diagnos genom att identifiera dem som en egen grupp och svara på diagnostiska utmaningar.

## 4. Säkerställa tillgången till läkemedel och vård och göra individuell bedömning av nyttan

Målet är att utveckla uppföljningen av särlekemedels effekter och biverkningar nationellt samt att säkerställa tillgången till medicinering som beviljas inom öppenvården. Dessutom är målet att främja individuell bedömning av nyttan med särlekemedel och behovsprövad ersättning.

## 5. Trygga förutsättningarna för forskning om sällsynta sjukdomar

Målet är att samla in och publicera aktuell information om de viktigaste nationella forskningsprojekten inom sällsynta sjukdomar och internationella samarbetsprojekt. Dessutom är målet att främja möjligheterna till riktad forskningsfinansiering och internationellt forskningssamarbete.

## 6. Stärka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar

Målet är att ge patienter och deras närstående samt yrkesutbildade personer information om sällsynta sjukdomar, föreningar och organisationer samt att ordna utbildningar. Dessutom är målet att utreda och stärka delaktigheten för personer med sällsynta sjukdomar i verksamhet som främjar klientcentrerat arbetssätt inom social- och hälsovården, såsom klientråd och kamratstödsverksamhet.



# Bilagematerial: Nuläget inom området sällsynta sjukdomar

## Kunskap och medvetenhet om sällsynta sjukdomar

Diskussionen om sällsynta sjukdomar har ökat och allt fler centrala aktörer inom social- och hälsovården har i högre grad inkluderat sällsynta sjukdomar i planeringen av funktionerna.

Den mest omfattande informationen om sällsynta sjukdomar finns i Hälsobyn ([Hälsobyn](#)), Duodecims Terveysportti ([på finska, Terveysportti](#)) och Terveyskirjasto ([på finska, Terveyskirjasto](#)) samt på olika organisationers webbplatser ([på finska, Harvinaiskeskus Norio](#), [Nätverket Harvinaiset-verkosto](#), [HARSO föreningen](#)). Dessutom presenteras den europeiska databasen Orphanet på den finskspråkiga Orphanet-webbplatsen ([på finska, Orphanet](#)).

Den nationella samordningen av sällsynta sjukdomar vid Institutet för hälsa och välfärd (THL) har en egen projektsida ([thl.fi/sallsynta](#)) och i THL:s Handbok om funktionshinderservice har man lagt till en del som fokuserar på sällsynta sjukdomar ([thl.fi/sallsyntasjukdomar](#)). THL har också publicerat ett faktablad för välfärdsområdets beslutsfattare och socialarbetare om särdragen hos sällsynta sjukdomar och omständigheter som ska beaktas i beslutsfattandet samt om Orpha-koderna (8–10). I Duodecims Oppiportti finns en webbkurs som handlar om sällsynta sjukdomar. De tidigare nationella programmen för sällsynta sjukdomar har sammanställt information om sällsynta sjukdomar och situationen på området ur olika synvinklar (5,6).

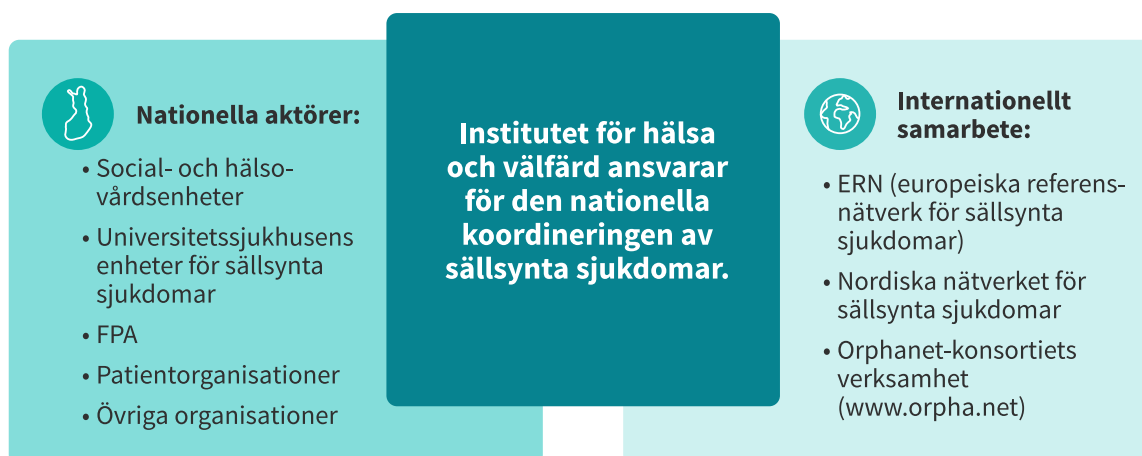
Registeruppgifter om sällsynta sjukdomar har tills vidare inte varit tillgängliga på nationell nivå. Orpha-klassifikationen som identifierar sällsynta sjukdomar har dock lagts till på THL:s kodserver vid sidan av diagnosklassifikationen ICD-10 som används inom hälso- och sjukvården. Dessutom har larm lagts till på kodservern för sällsynta sjukdomar vars akutvård avviker från det normala. För patientdatasystemens del inleddes införandet av Orpha-koderna vid alla universitetssjukhus år 2023. Ett eget datafält har tagits i bruk för Orpha-koderna i THL:s vårdanmälningsregister (Hilmo) från och med 6/2023. Detta gör det möjligt att överföra Orpha-koder som registreras på universitetssjukhusen till det nationella registret inom hälso- och sjukvården.

## Nationella aktörer och samarbetsnätverk

Centrala nationella aktörer inom området sällsynta sjukdomar är enheterna inom social- och hälsovården samt enheterna för sällsynta sjukdomar och ERN-kompetenscentrumen vid universitetssjukhusen. Organisationer har en viktig roll inom det nationella området för sällsynta sjukdomar och fungerar också som en del av de internationella nätverken för patientorganisationer. Myndighetsuppgifterna i anslutning till sällsynta sjukdomar sköts gemensamt av THL och social- och hälsovårdsministeriet (SHM), som också ansvarar för Finlands verksamhet i de internationella myndighetsnätverken (Bild 1).

# Koordineringen av sällsynta sjukdomar kräver samarbete mellan flera aktörer

thl



Källa: THL 2022

**Bild 1. Struktur och aktörer inom fältet för sällsynta sjukdomar.**

## Genomförande av diagnostik, vård och tjänster

Den nationella lagstiftningen och EU-lagstiftningen har småningom börjat identifiera sällsynta sjukdomar som en egen grupp. Tillhandahållandet och nivåstruktureringen av vården i Finland påverkas dock av statsrådets förordning om arbetsfördelning och centralisering av vissa uppgifter inom den specialiserade sjukvården (1242/2022). Enligt den ska universitetssjukhusen ha hand om förebyggande, diagnostisering, behandling och rehabilitering av sällsynta sjukdomar.

Screeningen av sällsynta sjukdomar genomförs som en del av screeningundersökningarna av nyfödda (11). Eftersom många sällsynta sjukdomar är genetiska och framträder hos nyfödda eller i tidig barndom har rådgivningarna en central roll vid misstanke om sällsynta sjukdomar och hänvisning till fortsatt vård. Intrycket är att det är lättare att misstänka sällsynta sjukdomar hos barn än hos vuxna.

Screeningar för att hitta bärare av genetiska avvikelser med koppling till sällsynta sjukdomar används inte i större utsträckning i Finland, men vissa privata företag erbjuder undersökningar när det gäller det finländska sjukdomsarvet (12). Till övriga delar genomförs undersökningar av bärarskap i regel av universitetssjukhusens genetiska kliniker i släkter där en ärftlig sjukdom eller benägenhet för cancer har konstaterats. Screening för att hitta bärare kan vid behov också genomföras med remiss av den behandlande läkaren via laboratorier som erbjuder gentester.

Med tanke på diagnostiken av sällsynta sjukdomar har sjukdomsmisstanken och hänvisningen av patienterna till universitetssjukhusen en central roll. Universitetssjukhusens enheter för sällsynta sjukdomar samt ERN-kompetenscentrumen i Finland och Europa hjälper vid behov till med att samordna och tillhandahålla vården (Bild 2). Vårdvägarna för enskilda sjukdomar har inte beskrivits i Finland eller på europeisk nivå. Kunskapen är begränsad när det gäller situationen beträffande behovet av rehabilitering, psykosocialt stöd och socialservice för personer med sällsynta sjukdomar efter den medicinska diagnosen och efter att behandlingen inletts.

## Vårdväg vid sällsynta sjukdomar

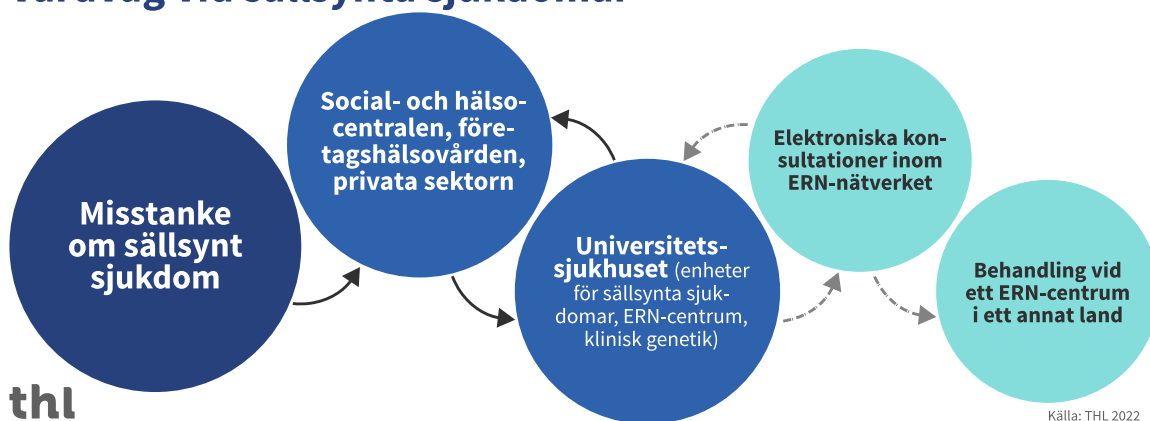


Bild 2. Vårdväg vid sällsynta sjukdomar.

En sällsynt sjukdom påverkar både patientens och ofta de närståendes och hela familjens liv. Många patienter med sällsynta sjukdomar söker sig till de tjänster som erbjuds av organisationer för att få information och stöd. Organisation-erna har specialsakunskap om sällsynta sjukdomar och om att leva med dem samt specialiserade tjänster för personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående. Tack vare lång erfarenhet har organisationerna också information om behovet av rehabilitering, psykosocialt stöd och socialservice.

### Särläkemedel

Över hundra läkemedel har beviljats försäljningstillstånd för särläkemedel. Särläkemedel är dyra och det är svårt att bedöma deras kostnadseffekter på grund av att användargruppen är liten och forskningsdatan är begränsad (13). Ett särläkemedel kan också beviljas villkorligt försäljningstillstånd om det finns medicinska grunder för att använda det (unmet medical need).

Kostnaderna för läkemedelsbehandlingarna finansieras med finansieringen för läkemedelsbehandling inom den offentliga hälso- och sjukvården eller, i fråga om receptbelagda läkemedel inom öppenvården, med hjälp av FPA:s system för läkemedelsersättning. Beslut om FPA-ersättning för särläkemedel fattas på samma sätt som för andra läkemedel i Läkemedelsprinsnämnden (Hila). För att ett läkemedel ska vara ersättningsgillt måste partipriset vara rimligt. Sedan början av 2018 har det också funnits möjlighet till villkorlig ersättning för läkemedel som grundar sig på ett avtal mellan läkemedelsprinsnämnden och läkemedelsföretaget och där man kommer överens om riskfördelningsmodeller i anslutning till ibruktagandet av nya läkemedel. Läkemedelsföretagen fattar beslut om priserna på läkemedel inom öppenvården som står utanför ersättningsystemet.

Kostnaderna för särläkemedel är för höga för patienterna att betala. I Finland är pris- och ersättningsprocessen för särläkemedel densamma som för andra läkemedel, men i många länder går ibruktagandet av särläkemedel snabbare och smidigare.

### Forskning om sällsynta sjukdomar

Enligt en uppskattning som Finlands Akademi gjorde i början av 2023 har Akademiens forskningsråd för hälsa för åren 2017–2022 beviljat sammanlagt 38 miljoner euro (cirka 6,3 miljoner euro per år) till 117 forskningsprojekt med anknytning till sällsynta sjukdomar. I den tidigare utredningen för 2011–2017 var forskningsprojekten 57 stycken och finansieringen drygt 20 miljoner euro (cirka 2,9 miljoner euro per år). Finlands Akademi deltar inte längre i projektet EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases) som fokuserar på sällsynta sjukdomar eller i det internationella konsortiet IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium).

Största delen av forskningen om sällsynta sjukdomar görs med hjälp av projektfinansiering eller separat finansiering som beviljas av stiftelser, universitet eller sjukhus. Information om finländska forskningsprojekt

inom sällsynta sjukdomar har samlats på webbplatsen Orphanet i samband med sjukdomsbeskrivningarna, och i fråga om enskilda projekt finns det information till exempel på sjukhusens och universitetens webbplatser.

### **Delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar**

Läkarvetenskapen kan inte svara på alla utmaningar som drabbar personer med sällsynta sjukdomar. Personer med sällsynta sjukdomar har ofta flera symtom och för att vårda dem behövs yrkesutbildade personer inom olika specialområden och specialister. För att klara sig i vardagen behövs olika social- och hälsovårdstjänster och sociala förmåner. Även stöd och kamrattöd som tredje sektorn erbjuder har stor betydelse i vardagen för personer med sällsynta sjukdomar.

Personer med sällsynta sjukdomar och deras delaktighet i sin egen vård och i planeringen av servicen samt forskningen har behandlats ingående i det föregående nationella programmet. Det är viktigt att delaktigheten förverkligas både på samhällsnivå och i närmiljön. På nationell nivå är det viktigaste att säkerställa att personer med sällsynta sjukdomar är delaktiga i utvecklingen av social- och hälsovårdstjänsterna och i genomförandet av sin egen vård och service.

## Källor

1. European Union. (1999) Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. 16.10.1999. <http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:EN:PDF>.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Guey-dan C, Lanneau V ym. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet data-base. Eur J Hum Genet. 2020 Feb;28(2):165-173.
3. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2022, Number 2: Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases. [https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_decreasing\\_prevalence\\_or\\_cases.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf)
4. Hedley V, Bottarelli V, Weinman A, Taruscio D. Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. J Community Genet. 2021 Apr;12(2):207–216.
5. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017: Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3402-3>
6. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>
7. Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, ym. European Reference Networks: challenges and opportunities. J Community Genet. 2021 Apr;12(2):217-29.
8. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. På vilket sätt ska sällsynta sjukdomar beaktas i beslutsfattandet? THL 2022. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe202301235157>
9. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. Så här beaktar du sällsynta sjukdomar i socialarbetet. THL 2023. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe2023050541118>
10. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. Med hjälp av Orpha-koder kan vi skapa ett kunskapsunderlag om sällsynta sjukdomar. THL 2023. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe20230921135282>
11. Lapatto R, Niinikoski H, Näntö-Salonen K, Mononen I. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. Duodecim 2018; 134:263–9.
12. Uusimaa J, Kettunen J, Varilo T, Järvelä I, Kallijärvi J, Kääriäinen H, ym. The Finnish genetic heritage in 2022 - from diagnosis to translational research. Dis Model Mech. 2022 Oct 1;15(10): dmm049490.
13. Lukkarinen H, Virtanen O, Tuppurainen K, Laine J, Kiviniemi V, Turpeinen M. Harvinaissairaudet monikanavaisen lääkekorvausjärjestelmän puristuksessa. 2021. <https://www.ppshp.fi/dokumentit/Kehitys%20ja%20tutkimus%20sisltyyppi/Harvinaissairaudet%20monikanavaisen%20C3%A4%20C3%A4kekorvausj%20C3%A4rjestelm%20C3%A4n%20puristuksessa.pdf>