**Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023**

STM:n harvinaisten sairauksien alatyöryhmä (toim. Risto Heikkinen)

Sosiaali- ja terveysministeriö Helsinki 2019

Sosiaali- ja terveysministeriö

ISBN PDF:

Kuvat:

Taitto:

Helsinki

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Kuvailulehti | | | |
| Julkaisija | Sosiaali- ja terveysministeriö | |  |
| Tekijät | STM Harvinaisten sairauksien työryhmän alatyöryhmä | | |
| Julkaisun nimi | Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019-2023 | | |
| Julkaisusarjan nimi  ja numero | STM raportteja ja muistioita | | |
| Diaari/hankenumero |  | Teema |  |
| ISBN PDF |  | ISSN PDF |  |
| URN-osoite | <http://urn.fi/URN:ISBN>: | | |
| Sivumäärä |  | Kieli |  |
| Asiasanat | harvinaiset taudit; hoitoketjut, kuntoutus, sosiaalihuolto, terveydenhuolto, yhdenvertaisuus <http://finto.fi/juho/fi/> | | |
| Tiivistelmä  Arviolta kuudella sadasta suomalaisesta on harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Niiden tunnistaminen voi olla haastavaa ja aikaa vievää. Harvinaishenkilön hoito, kuntoutus ja arjen tuki on joskus vaikea toteuttaa, ja palvelujen alueellinen vaihtelu saattaa olla suurta. Suomessa harvinaisten sairauksien ehkäisyn, diagnostiikan, hoidon ja kuntoutuksen koordinaatio on keskitetty yliopistosairaaloihin, joihin on perustettu harvinaisten sairauksien yksiköt.  Harvinaishenkilöiden osallistaminen, heidän arjen tukensa ja yhdenvertaisuus palvelujen saamisessa vaativat edelleen toimenpiteitä, joita on sisällytetty tähän toimintaohjelmaan. Työryhmä ehdottaa lisäksi kansallisen koordinaation vahvistamista sekä keinoja osaamisen ja tiedon lisäämiseksi. Suomalaisten yliopistosairaaloiden osallistuminen eurooppalaisiin harvinaisten sairauksien osaamisverkostoihin tuo erityisosaamisen yhä useamman harvinaissairaan saataville. Harvinaissairauksien tutkimukseen tarvitaan kohdennettuja voimavaroja. Rajalliset tiedon tuotantoon käytettävät voimavarat kannattaa synkronoida, jotta mahdollisimman moni saa harvinaissairauksista tietoa omalla äidinkielellään. | | | |
| Kustantaja | Sosiaali- ja terveysministeriö | | |
| Julkaisun myynti/jakaja | Sähköinen versio: [julkaisut.valtioneuvosto.fi](http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/)  Julkaisumyynti: [julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi](http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi/Etusivu) | | |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Presentationsblad | | | |
| Utgivare | ministeriet | |  |
| Författare |  | | |
| Publikationens titel |  | | |
| Publikationsseriens namn och nummer |  | | |
| Diarie-/projektnummer |  | Tema |  |
| ISBN PDF |  | ISSN PDF |  |
| URN-adress | <http://urn.fi/URN:ISBN>: | | |
| Sidantal |  | Språk |  |
| Nyckelord |  | | |
| Referat | | | |
| Förläggare | inisterietinisteriet | | |
| Beställningar/ distribution | Elektronisk version: [julkaisut.valtioneuvosto.fi](http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/)  Beställningar: [julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi](http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi/Etusivu) | | |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Description sheet | | | |
| Published by | Ministry | |  |
| Authors | Etunimi Sukunimi (toimittaja) | | |
| Title of publication |  | | |
| Series and publication number |  | | |
| Register number |  | Subject |  |
| ISBN PDF |  | ISSN PDF |  |
| Website address URN | <http://urn.fi/URN:ISBN>: | | |
| Pages |  | Language |  |
| Keywords |  | | |
| Abstract | | | |
| Publisher | Ministry | | |
| Publication sales/  Distributed by | Online version: [julkaisut.valtioneuvosto.fi](http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/)  Publication sales: [julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi](http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi/Etusivu) | | |

**Sisältö**

[1 Johdanto 8](#_Toc3283412)

[2 Ohjelmakauden 2014–2017 tavoitteiden toteutuminen sekä toimintaympäristön muutokset 11](#_Toc3283413)

[2.1 Harvinaissairauksien määrittely ja erityisaseman tunnistaminen 13](#_Toc3283414)

[2.2 Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset 13](#_Toc3283415)

[2.3 Tutkimusrahoitus sekä tutkimusyhteistyö 14](#_Toc3283416)

[2.4 Tiedon jakaminen sekä osaamisen vahvistaminen 15](#_Toc3283417)

[2.5 Harvinaissairauksien rekisteri ja hoitopolun selkeyttäminen 16](#_Toc3283418)

[2.6 Sosiaalinen tuki ja kuntoutus ja osallisuuden edistäminen 16](#_Toc3283419)

[2.7 Kansallinen koordinoiva keskus 17](#_Toc3283420)

[3 Kansallisen ohjelman 2019–2022 keskeiset tavoitteet 18](#_Toc3283421)

[3.1 Harvinaissairauksia koskevan tiedon lisääminen ja osaamisen vahvistaminen 18](#_Toc3283422)

[3.1.1 Tiedon ja tietoisuuden lisääminen 19](#_Toc3283423)

[3.1.2 Harvinaissairauksien yksiköiden yhdenmukaistaminen sekä resursoinnin vahvistaminen 22](#_Toc3283424)

[3.1.3 Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN) 23](#_Toc3283425)

[3.1.4 Tutkimuksen edistäminen 25](#_Toc3283426)

[3.2 Harvinaissairaan osallisuuden vahvistaminen 26](#_Toc3283427)

[3.2.1 Harvinaissairaiden voimaannuttaminen sekä osallisuus yhteiskunnassa ja omissa yhteisöissään 27](#_Toc3283428)

[3.2.2 Harvinaissairaiden osallisuus oman alueen sosiaali- ja terveyspalvelujen kehittämisessä 29](#_Toc3283429)

[3.2.3 Harvinaissairaan osallisuuden turvaaminen omassa hoidossa ja palveluissa 31](#_Toc3283430)

[3.3 Harvinaissairauksiin liittyvä koordinointi 31](#_Toc3283431)

[3.3.1 Kansallinen koordinointi 32](#_Toc3283432)

[3.3.2 Alueellinen koordinaatio 33](#_Toc3283433)

[3.3.3 Harvinaissairaan hoidon ja palveluiden koordinaatio 34](#_Toc3283434)

[3.4 Ohjelman jalkauttaminen ja toimeenpanon seuraaminen 35](#_Toc3283435)

[Lähteet 37](#_Toc3283436)

LUKIJALLE

Sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen yhdenvertainen saatavuus kuuluu kaikille asukkaille. Harvinaissairaille yhdenvertaisuuden saavuttaminen muiden väestöryhmien kanssa on usein haasteellista: Sairauksien tunnistaminen voi olla tavallista hankalampaa, asiantuntijoita on vähän, hoitomenetelmiä ei tunneta, eikä näyttöön perustuvien hoitomenetelmien kehittäminen aina ole edes mahdollista.

Suomessa harvinaissairauksien hoitoon laadittiin ensimmäinen ehdotus kansalliseksi ohjelmaksi 2014-2017 Euroopan Unionin Neuvoston suositusten mukaisesti. Ohjelma oli yksityiskohtainen toimintasuunnitelma, ja osa tavoitteista pystyttiin osa toteuttamaan. Harvinaissairauksien hoidon toimintaympäristö on muuttunut Euroopassa merkittävästi viime vuosina mm. eurooppalaisten osaamisverkostojen perustamisen myötä. Tämän vuoksi ohjelman uudistaminen on ollut välttämätöntä.

Uudistettuun harvinaissairauksien kansalliseen ohjelmaan on nostettu kolmeksi keskeiseksi teemaksi havinaissairaiden osallisuus, osaamisen lisääminen ja koordinaation vahvistaminen. Niitä tarkastellaan palvelujärjestelmän eri tasoilla. Ohjelma ei ole yksityiskohtainen toimintasuunnitelma, vaan se osoittaa suuntalinjat harvinaissairauksien parissa toimiville, jotka osaltaan ovat vastuussa keinoista ja seurannasta ohjelman toimeenpanossa.

Ohjelmalla halutaan vahvistaa harvinaissairaan osallistumista itseään koskevaan päätöksentekoon ja tiivistä yhteistyötä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten kanssa. Ohjelman avulla pyritään edistämään harvinaissairaiden ja heidän läheistensä mahdollisuuksia vaikuttaa palveluiden suunnitteluun, arviointiin ja kehittämiseen sekä lisäämään harvinaissairaita edustavien potilasjärjestöjen vaikutus- ja osallistumismahdollisuuksia palvelujärjestelmän eri tasoilla.

Ohjelman muita keskeisiä tavoitteita ovat ajantasaisen ja oikean tiedon lisääminen, osaamisen vahvistaminen sosiaali- ja terveydenhuollossa sekä eri tahojen yhteistyön edistäminen vahvistamalla alueellista ja kansallista koordinaatiota. Eurooppalaisten osaamisverkostojen tarjoama erityisosaaminen ja työkalut ovat uusi keino parantaa diagnostiikan ja hoidon saatavuutta ja laatua. Tarvitaan myös valtakunnallisesti sovittua työnjakoa koordinoivien tehtävien toteuttamiseksi käytännössä.

Ohjelma on laadittu harvinaissairauksien työryhmän alatyöryhmässä, jolle kuuluu kiitos arvokkaasta valmistelutyöstä. Toimittajana on ollut alatyöryhmän jäsen Harvinaiset-verkoston edustaja Risto Heikkinen Allergia-, iho- ja astmaliitosta.

Ohjelma on hyväksytty STM:n asettamassa harvinaiset sairaudet työryhmässä ja se on lähetetty lausunnoille keskeisille sidosryhmille. On tärkeää, että ohjelman toimeenpanoon sitoutuvat kaikki harvinaissairauk~~i~~sien parissa toimivat tahot.

Toukokuussa 2019

Harvinaissairauksien työryhmä

# Johdanto

**Arviolta yli 300 000 suomalaisella on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Harvinaissairauksia on tuhansia, ja ne ovat hyvin erilaisia. Osa sairauksista ilmenee lapsena, osa vasta aikuisiällä. Harvinaissairaus voi olla lähes huomaamaton tai aiheuttaa vaikean haitan.**

Harvinaisia sairauksia tunnetaan 6 000–8 000, ja uusia sairauksia kuvataan kirjallisuudessa jatkuvasti. Euroopassa harvinaisiksi määritellään sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Suomessa määritelmä tarkoittaa enintään 2 800 henkilöä sairautta kohti. Arviolta yli 300 000 suomalaisella eli noin kuudella prosentilla on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Harvinaissairaudet muodostavat hyvin heterogeenisen ryhmän sairauksia. Osa sairauksista diagnosoidaan syntymän jälkeen, osa vasta aikuisiällä. Osa harvinaissairauksista on eteneviä, osassa oireet pysyvät samoina läpi elämän. Joskus yleisen sairauden harvinainen alamuoto voidaan määritellä harvinaissairaudeksi. Ihmisten elämäntilanteet ja elämänkaaren kulut ovat yksilöllisiä. Harvinaissairauksissa on otettava huomioon myös ihmisen oma kokemus tilanteestaan ja siihen liittyvistä haasteista. Kaikki eivät tiedä sairastavansa harvinaissairautta, ja toisaalta moni yleisiä sairauksia sairastava saattaa kokea olevansa harvinaissairas. Tässä ohjelmassa ei oteta tarkemmin kantaa harvinaisuuden määritelmän haasteisiin.

Harvinaissairauksien ohjelman päivittämiselle sekä uusien tavoitteiden ja toimenpide-ehdotusten asettamiselle on vahvat perusteet. Laajassa eurooppalaisessa kyselyssä (Eurordis 2017) yli 50 % harvinaissairaista ja heidän läheisistään koki harvinaissairaudella olevan vakavia tai hyvin vakavia vaikutuksia jokapäiväiseen elämään, esimerkiksi kykyyn suoriutua arkirutiineista tai henkilökohtaisesta huolenpidosta. YK:n vammaisten oikeuksien sopimus vuodelta 2006 ratifioitiin Suomessa 2016, ja sillä on vaikutuksensa Suomen lainsäädäntöön, potilaan ja asiakkaan asemaan sekä sosiaali- ja terveydenhuollon käytäntöihin. Sopimuksessa korostetaan vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osallisuuden ja itsemääräämisoikeuden vahvistamista. Tämä tulee vaikuttamaan myös harvinaissairaiden asemaan palvelujärjestelmän käyttäjänä.

Harvinaissairauksien ohjelman päivittämisen ja uusien tavoitteiden tärkeyttä osoittaa havainto harvinaissairaiden aiheuttamista kustannuksista erikoissairaanhoidossa. HUS- ja OYS-alueilla vuosina 2010–2014 tehdyn selvityksen mukaan harvinaissairaiden osuus erikoissairaanhoidon potilaista on 6–8 %, mutta heidän aiheuttamansa erikoissairaanhoidon kustannukset ovat noin kolminkertaiset potilaiden määrään verrattuna. Harvinaissairauksien aiheuttamien suurten kustannusten syynä ovat esimerkiksi viivästynyt diagnosointi ja viivästyneet asianmukaiset hoitotoimenpiteet. Toisaalta myös hoidot voivat olla kalliita. Vielä on arvioimatta, miten esimerkiksi toteutumatta jääneet sosiaalipalvelut vaikuttavat kustannuksiin.

Sosiaali- ja terveysministeriön harvinaisten sairauksien työryhmä laati vuonna 2014 raportin harvinaisten sairauksien kansalliseksi ohjelmaksi. Ohjelma perustui Euroopan unionin neuvoston vuonna 2009 antamaan suositukseen. Siinä velvoitettiin jäsenvaltioita vahvistamaan harvinaissairauksia koskevia suunnitelmia ja strategioita. Suomen kansallisessa ohjelmassa kuvattiin harvinaissairaiden tilannetta ja heidän kohtaamiaan haasteita sekä esitettiin 16 yleistä tavoitetta ja 13 konkreettista toimenpide-ehdotusta harvinaissairaiden tutkimuksen, hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalisen tuen kehittämiseksi. Ohjelmakausi päättyi vuoden 2017 lopussa. Ohjelman toimeenpanoa edistäneen harvinaisten sairauksien työryhmän toimikausi päättyi samaan aikaan. Työryhmä sai jatkokauden 1.1.2018–31.12.2019. Uuden työryhmän tehtäviksi annettiin:

1. Määritellä ja laatia ehdotus harvinaissairauksien kansallisen koordinaation vahvistamiseksi
2. Arvioida harvinaissairauksien ohjelman päivittämisen tarve ja suunnitella sen päivittäminen
3. Seurata eurooppalaisten osaamiskeskusverkostojen toimintaa Suomessa
4. Seurata ja edistää yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyötä ja keskittämisasetuksen (582/2107) mukaisten tehtävien toteutumista
5. Tukea Pohjoismaiden harvinaissairauksien verkoston toimintaa

Työryhmän perustaman alatyöryhmän tehtäväksi tuli tehtävien valmistelu ja toimeenpano. Keväällä 2018 työryhmä päätti alatyöryhmän ehdotuksesta ohjelman päivittämisestä nelivuotiskaudelle.

Ohjelman päivittämisen koordinointiin ja kirjoittamiseen valittiin työryhmän jäsen Risto Heikkinen. Päivittämisessä on ollut mukana harvinaissairaita, heidän läheisiään sekä keskeisimpiä harvinaissairauksien parissa työskenteleviä ammattilaisia. Syksyn 2018 aikana tehtiin kysely harvinaissairauksia edustaville yhdistyksille ja järjestöille. Valtakunnallisen 21 sosiaali- ja terveysjärjestön muodostaman yhteistyöverkoston, Harvinaiset-verkoston ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)) kokemusasiantuntijaryhmää (Harkko) ja jäsenyhteisöjä on osallistettu eri tavoin ensimmäisen ohjelman toteutumisen arviointiin ja ohjelman päivittämiseen. Lisäksi tehtiin kysely viidelle yliopistollisten sairaaloiden harvinaisyksikölle ja ERN-osaamisverkostoihin kuuluville 14 terveydenhuollon yksiköille. Ohjelman sisällössä hyödynnettiin myös lokakuussa 2018 järjestetyn harvinaissairauksien kansallisen konferenssin keskusteluja ja tuloksia. Päivitetty ohjelma lähetettiin arvioitavaksi sidosryhmille ennen ohjelman lopullista valmistumista.

Uudistetussa ohjelmassa luodaan yleinen katsaus nykytilanteeseen, arvioidaan vanhan ohjelman toimenpide-ehdotusten toteutumisen edistymistä ja tämän pohjalta ehdotetaan uusia toimenpiteitä. Ohjelman tarkoituksena on kehittää sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmää vastaamaan paremmin harvinaissairaiden tarpeita. Lisäksi tarkoitus on edistää niiden pitkäaikaissairaiden ja vammaisten arkiselviytymistä, jotka kohtaavat harvinaissairaille tyypillisiä haasteita oman elämänsä aikana.

Uudistetussa ohjelmassa korostuu osaamisen, osallisuuden ja koordinaation merkitys. Pyrkimyksenä on parantaa harvinaissairaiden, heidän läheistensä ja perheidensä asemaa ja arkiselviytymistä nopeuttamalla diagnoosin saamista ja sujuvoittamalla korkeatasoiseen hoitoon ja kuntoutukseen pääsyä. Ohjelmakauden tavoitteita ovat ajantasaisen ja oikean tiedon lisääminen, osaamisen vahvistaminen ja eri tahojen yhteistyön edistäminen kansallista koordinaatiota vahvistamalla. Eurooppalaisten osaamisverkostojen tarjoama erityisosaaminen ja työkalut ovat uusi keino parantaa diagnostiikan ja hoidon saatavuutta ja laatua. Tarvitaan myös valtakunnallisesti sovittu työnjako koordinoivien tehtävien toteuttamiseksi käytännössä.

# Ohjelmakauden 2014–2017 tavoitteiden toteutuminen sekä toimintaympäristön muutokset

**Ensimmäisellä ohjelmakaudella tietoisuus harvinassairauksista lisääntyi. Harvinaissairauksien keskukset ja alueellinen koordinaatio käynnistyi sekä yliopistosairaaloihin perustettiin uusia osaamiskeskuksia. Myös pohjoismainen ja eurooppalainen yhteistyö on lisääntynyt. Silti moni tavoite on totetunut vain osittain, ja uusia tarpeita on tunnistettu toimintaympäristön muuttuessa.**

Ohjelmakaudelle 2014–2017 asetettiin 13 toimenpide-ehdotusta edistämään harvinaissairauksien määrittelyä ja rekisteröintiä, tutkimusta, tehokkaampaa ja parempaa terveydenhuoltoa, osaamisen koordinointia ja tiedon jakamista sekä harvinaissairaan kokonaisvaltaista tukemista ja osallisuuden vahvistamista.

TOIMENPIDE-EHDOTUKSET 2014–2017

* Harvinaissairauksien yhdenmukainen määrittely ja niiden edellyttämien erityistoimenpiteiden tunnustaminen
* Harvinaissairauksien rekisteri
* Harvinaissairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma
* Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen
* Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen
* Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin
* Harvinaissairauksien osaamiskeskukset
* Koulutuksen lisääminen
* Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen
* Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus
* Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen
* Sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittäminen
* Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen

Toimenpide-ehdotusten toteutumisesta ei ole tehty kattavaa selvitystä. STM:n työryhmän jäsen, dosentti Ilona Autti-Rämö esitti havaintoja ensimmäisestä ohjelmasta ja sen toteutumisesta keväällä 2017 pidetyssä kansallisessa harvinaissairauksien konferenssissa. Arvion mukaan vain harvinaissairauksien yhdenmukaisen määrittelyn, harvinaissairauksien yksiköiden perustamisen ja harvinaissairauksien osaamiskeskusten perustamisen voidaan osoittaa toteutuneen. Muissa toimenpide-ehdotuksissa on tapahtunut eriasteista edistystä.

HAVAINTOJA ENSIMMÄISEN OHJELMAKAUDEN TAVOITTEIDEN TOTEUTUMISESTA:

* ohjelma pyrki tunnistamaan kehittämiskohteet, ja siinä kirjattiin laajasti ja yleisellä tasolla niitä haasteita, jotka koskettavat harvinaissairaan elämää
* toteutuneet toimenpide-ehdotukset ovat niitä, jotka pystyttiin toteuttamaan omaa toimintaa kehittämällä tai muuttamalla
* kansallista sopimista edellyttävät toimenpide-ehdotukset ovat toteutuneet vain osittain
* lainsäädäntö ei ole vielä riittävästi tunnistanut harvinaissairaan tarpeita esimerkiksi yhdenvertaisen hoitopolun järjestämiseksi
* uusia resursseja, resurssien uudelleen jakoa tai rahoitusta edellyttävät toimenpide-ehdotukset eivät juuri toteutuneet

Harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja osaamisen kehittämisen on yhteistä kaikille Euroopan unionin jäsenmaille, sillä mikään yksittäinen maa ei kykene edistämään harvinaissairaiden asemaa yksin. Kansainvälinen ja pohjoismainen yhteistyö onkin vahvistunut merkittävästi sekä viranomaisten, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten että potilasjärjestöjen osalta, vaikka ensimmäisen ohjelman toimenpide-ehdotuksissa korostettiin vain tutkimusyhteistyön kansainvälistymistä.

Alatyöryhmän vaikutelma on, että harvinaissairauksien käsite on tullut paremmin ymmärretyksi viime vuosina. Tämä on todennäköisesti tapahtunut, ainakin osittain, ensimmäisen ohjelman ansiosta. Seuraavassa arvioidaan yksityiskohtaisesti ohjelman kunkin osa-alueen toimenpide-ehdotusten toteutumista.

## Harvinaissairauksien määrittely ja erityisaseman tunnistaminen

Suomessa on yleisesti otettu käyttöön harvinaissairauksien eurooppalainen määritelmä, jonka mukaan sairaus on harvinainen, jos sen esiintyvyys on enintään 5:10 000 ihmistä.

Harvinaissairaiden asemaan on otettu kantaa lainsäädännön muutoksissa sekä sosiaali- ja terveydenhuollon uudistusta koskevissa lakiehdotuksissa ja tausta-aineistoissa. Terveydenhuoltolain (1326/2010) 45 §:ä täsmennettiin vuonna 2017 voimaan tulleella lailla terveydenhuoltolain muuttamisesta (1516/2016). Täsmennyksessä annettiin velvoite keskittää tiettyjä erityisosaamista vaativia tutkimuksia, toimenpiteitä ja hoitoa vähempään kuin viiteen yliopistolliseen sairaalaan. Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017) asettaa viidelle yliopistollista sairaalaa ylläpitävälle sairaanhoitopiirille velvoitteen huolehtia alueellisesti tietyistä erikoissairaanhoidon tehtävistä, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta. Harvinaissairauksien ehkäisy, hoito, diagnostiikka ja kuntoutus kuuluvat tähän velvoitteeseen.

YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksia koskevan yleissopimuksen ratifiointi 2016 vaikuttaa vammaisten ihmisten asemaan kieltämällä kaikenlaisen vammaisiin kohdistuvan syrjinnän. Sopimus korostaa vammaisten ihmisten ihmisoikeutta ja yhdenvertaisuutta sekä edellyttää vammaisten ihmisten ja heidän järjestöjensä mukana olemista heitä koskevien asioiden suunnittelussa ja päätöksenteossa. Sopimuksessa kuvatut periaatteet koskettavat myös harvinaissairaiden asemaa. Sopimuksessa korostetaan fyysisen ympäristön esteettömyyttä sekä sosiaalisen ja henkisen ympäristön saavutettavuutta. Tärkeä osa saavutettavuutta on esimerkiksi yhdenvertaisen tiedonsaannin ja vuorovaikutuksen turvaaminen.

## Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset

Harvinaissairauksien yksiköiden perustaminen kaikkiin viiteen yliopistolliseen sairaalaan ja neljästä yliopistosairaalasta yhteensä 14 osaamisyksikön liittyminen eurooppalaisten harvinaissairauksien osaamiskeskusten verkostoihin (European Reference Network, ERN) ovat olleet merkittäviä harvinaissairaiden diagnostiikkaa ja hoitoa edistäviä uudistuksia. Harvinaissairauksien yksiköiden asemaa on vahvistettu keskittämisasetuksella (582/2017). Nämä toimenpiteet ovat osaltaan vahvistaneet harvinaissairaiden asemaa ja osallisuutta. Yksiköiden ja keskusten aseman ja tehtävien merkitystä painotetaan tämän ohjelman tavoitteissa ja toimenpide-ehdotuksissa.

Terveysalan kasvustrategian toteuttamiseksi Suomeen ollaan perustamassa neljää kansallista osaamiskeskusta strategisiksi kärjiksi nostetuille aloille. Genomitiedon parempaan hyödyntämiseen tähtäävän hankekokonaisuuden tavoitteena on kansallisen genomikeskuksen perustaminen. Genomitiedon käyttöä ja biopankkien aseman selkiinnyttämistä koskeva lainsäädäntö on valmisteilla. Biopankit keräävät ja säilyttävät biologisia näytteitä muun muassa harvinaissairauksien tutkimusta varten. Viiden alueellisen syöpäkeskusten lisäksi kansallinen syöpäkeskus (Comprehensive Cancer Center Finland, FICAN) on aloittanut toimintansa 2019, ja kansallinen neurokeskus on perusteilla. Hankkeilla parannetaan yksilöllistetyn lääketieteen toimintaedellytyksiä terveydenhuollossa. Yksilöllistetyllä lääketieteellä on merkitystä myös harvinaissairauksien hoidossa.

## Tutkimusrahoitus sekä tutkimusyhteistyö

Suomessa ei ole tehty kokonaisselvitystä harvinaissairauksiin kohdistuvasta tutkimuksesta. Suomen Akatemian 2017 tekemän arvion mukaan Akatemian terveyden tutkimuksen toimikunta oli myöntänyt vuosina 2011–2017 harvinaissairauksia koskeville tai sivuaville 57 tutkimushankkeelle runsaat 20 miljoonaa euroa. Mikäli hankinnaisten harvinaisten syöpä- ja infektiosairauksien tutkimusta ei lasketa, oli harvinaistutkimuksen kokonaisrahoitus 19 miljoonaa euroa. Tämä on vajaa 10 % koko toimikunnan myöntämästä rahoituksesta. ERN-verkostojen 24 sairausryhmästä ei harvinaissairaustutkimusta tuettu tuona aikana 10 sairausryhmässä lainkaan, vaikka monissa näissä tehdään kansainvälisesti vaikuttavaa tutkimusta. Kyseisiin sairausryhmiin kuuluu myös monia Suomeen rikastuneita sairauksia.

Harvinaistutkimusta tehdään ERN-keskuksissa ja yliopistoilla myös muulla rahoituksella. Usein lyhytjänteisesti saatavilla olevan säätiörahoituksen merkitys kokonaisrahoituksessa on kasvanut samalla, kun sekä tutkimushenkilöstön määrää että tutkimuslaitteistojen uusimista nykyaikaisiksi on valtion tutkimusrahoituksen leikkausten myötä supistettu. Harvinaissairauksien perimän ja epigenetiikan tutkimisessa korostuu erityisesti vaatimus luotettavaan ja tarkkaan perimän vaihtelun selvittämiseen, etenkin geenipohjaltaan kapeissa väestöissä.

Suomen Akatemia liittyi vuonna 2013 kansainväliseen harvinaissairauksien tutkimuksen yhteenliittymään IRDiRCiin (www.irdirc.org). Yhteenliittymä yhdistää harvinaissairauksien tutkimuksen parissa työskenteleviä toimijoita. Lisäksi Suomen Akatemia on ollut mukana muun muassa eurooppalaisessa E-RARE-3-tutkimusrahoitusyhteistyössä vuosina 2017–2018. Vuonna 2019 käynnistyy Euroopan komission alulle panema viiden vuoden harvinaissairauksien tutkimusrahoitushanke (EJP RD, [www.ejprarediseases.org](http://www.ejprarediseases.org)). Hankkeen tarkoitus on parantaa harvinaissairaiden elämänlaatua lisäämällä tietoa harvinaissairauksien diagnostiikasta, hoidosta ja hoivasta. Hanke tuo yhteen tutkimusrahoittajia, tutkimuslaitoksia, yliopistoja, yliopistosairaaloita, ERN-osaamiskeskuksia ja potilasjärjestöjä. Suomen Akatemia on ollut hankkeessa mukana alusta lähtien. Harvinaissairaudet ovat olleet kohteena kansainvälisissä kliinisissä lääketutkimushankkeisissa, mutta Suomen osallistuminen niihin kuten lääketutkimuksiin ylipäätään on vähentynyt.

## Tiedon jakaminen sekä osaamisen vahvistaminen

Sosiaali- ja terveysministeriön rahoittaman viiden yliopistollisen sairaalan yhteisen Virtuaalisairaala 2.0 -hankkeen (2016–2018) keskeisin tuotos on Terveyskylä ([www.terveyskyla.fi](http://www.terveyskyla.fi)), erikoissairaanhoidon verkkopalvelu. Se tarjoaa tietoa ja tukea eri sairauksiin, oireisiin ja elämäntilanteisiin. Terveyskylään luotiin harvinaissairauksiin keskittyvä verkkosivusto, Harvinaissairauksien talo, jossa on sekä kaikille avoin että vain ammattilaisille suunnattu osio. Kaikille avoimille sivuille on tuotettu tietoa toistaiseksi 10 eri sairausryhmään kuuluvista harvinaissairauksista. Sivustolle on koottu tietoa myös sosiaali- ja terveyspalveluista. Lisäksi Terveyskylän muista taloista löytyy tietoa kuuteen eri harvinaissairausryhmään kuuluvista sairauksista. Muuta harvinaissairauksiin liittyvää suomenkielistä tietoa löytyy Suomen Orphanet-verkkosivuilla, Duodecimin Terveysportissa ja Terveyskirjastossa sekä Harvinaiset-verkoston kotisivuilla, jonne on linkitetty potilasjärjestöissä ja säätiöissä tuotettua tietoa.

Harvinaissairauksien yksiköt ovat järjestäneet omalla erityisvastuualueellaan koulutusta terveydenhuollon ammattilaisille. Harvinaissairauksia on esitelty ammattilehdissä, eri alueiden lääkäripäivillä sekä eri toimijoiden järjestämissä konferensseissa ja tilaisuuksissa. Suomessa järjestettiin vuonna 2014 pohjoismainen harvinaissairauksien konferenssi. Suomalaisia harvinaistoimijoita on osallistunut pohjoismaiseen harvinaissairauksien konferenssiin Kööpenhaminassa vuonna 2016 sekä harvinaissairauksien yhdistysten eurooppalaisen kattojärjestön EURORDIS:n ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)) joka toinen vuosi pidettäviin konferensseihin, joista viimeisin oli toukokuussa 2018 Wienissä. Suomi on mukana Pohjoismaiden ministeriöneuvoston rahoittamassa Nordic Network on Rare Diseases -verkostossa, jonka tarkoitus on edistää harvinaissairauksiin liittyvää pohjoismaista yhteistyötä. Pohjoismaisten potilasjärjestöjen oma verkosto (Sällsynta Brukerorganisationers Nordiska Nätverk, SBONN) edistää yhteistoimintaa harvinaissairaita edustavien ryhmien välillä.

## Harvinaissairauksien rekisteri ja hoitopolun selkeyttäminen

Harvinaissairauksien rekisteriä on edistetty Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen ja yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden välisenä yhteistyönä. Suomalaiselle koodistopalvelimelle liitetään ICD-10-tautiluokitusjärjestelmän rinnalle Orpha-koodisto, joka perustuu harvinaissairauksista tietoa keräävän eurooppalaisen Orphanet-verkkosivuston ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) diagnoositietokantaan. Koodisto helpottaa harvinaissairauksien identifiointia. Tarkoitus on myös liittää koodisto osaksi hoitoilmoitusjärjestelmää (Hilmo). Sähköiseen potilastietojärjestelmään ollaan luomassa hälytysjärjestelmää niiden harvinaissairauksien kohdalle, joissa tarvitaan erityistä valppautta tai osaamista terveydenhuollon ammattilaiselta.

Terveyskylän Harvinaissairauksien talon ammattilaisosioon on tuotettu tietoa harvinaissairauksien diagnostiikasta, hoidosta, kuntoutuksesta ja palveluiden järjestämistä edistävistä hoitopoluista. Tietoa kuntoutuksesta ja sosiaalihuollon palveluista ei kuitenkaan ole riittävästi tarjolla kaikilla palvelujärjestelmän tasoilla. Eurooppalaisissa ERN-osaamisverkostoissa on alettu tuottaa tietoa ja ohjeita harvinaissairauksien hoidosta. Näitä voidaan hyödyntää myös kansallisesti.

## Sosiaalinen tuki ja kuntoutus ja osallisuuden edistäminen

Ensimmäisen kansallisen ohjelman julkistamisen jälkeen erikoissairaanhoidossa on tapahtunut harvinaissairauksien hoitoa merkittävästi edistävää kehitystä. On luotu uusia käytänteitä ja toimintatapoja helpottamaan ja edistämään harvinaissairauksien diagnostiikkaa ja hyvää hoitoa. Moni harvinaissairas jää edelleen vaille asianmukaista tarpeenmäärittelyä, jossa otettaisiin huomioon esimerkiksi arjen toiminnalliset haasteet ja sairauden toimeentuloon vaikuttavat tekijät. Moniammatillinen työ ei toteudu kaikkien harvinaissairaiden kohdalla. Vaikka harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin on valittu harvinaissairaiden edustajia, ensimmäisen ohjelman ehdotukset potilasjärjestöjen vahvasta osallisuudesta osaamiskeskusten suunnittelussa ja arvioinnissa sekä asiakasraatien perustamisesta eivät ole riittävästi toteutuneet. Harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen edustajien vahvempi mukana olo hoidon ja palveluiden suunnittelussa ja arvioinnissa vaatii vielä vahvempaa ja suunnitelmallisempaa työtä.

## Kansallinen koordinoiva keskus

Ensimmäisessä kansallisessa ohjelmassa ehdotettu kansallinen koordinaatio jäi toteutumatta. Koordinaation merkitys kansallisen ohjelman tavoitteiden edistämisessä ja harvinaissairaiden yhdenvertaisen hoidon toteutumisessa on vain korostunut ohjelmakauden kuluessa. Harvinaissairauksien alueellisen hoidon koordinaatio kuuluu yliopistosairaaloiden vastuulle, mutta kansallisen tason koordinaatiotarpeet ulottuvat laajasti yhteiskunnan eri sektoreille. Se on ollut sosiaali- ja terveysministeriön, yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden epävirallisen yhteistyön ja kolmannen sektorin aktiivisten toimijoiden varassa ja osin sattumanvaraista. Yhdenvertaisuuden toteutumiseen tarvitaan eri viranomaistahojen roolien ja koordinaatiotehtävien selkeyttämistä. Tässä ohjelmassa esitellään koordinaatioon osallistuvat toimijat, koordinointitehtävät ja ehdotuksia koordinoinnin kehittämisestä. Koordinoinnin rakenteiden selvittämistä jatketaan sosiaali- ja terveysministeriössä ja harvinaisten sairauksien työryhmässä vuoden 2019 aikana.

# Kansallisen ohjelman 2019–2022 keskeiset tavoitteet

**Harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2019–2022 keskeiset tavoitteet ovat osaamisen lisääminen ja siihen liittyvä tiedon välittäminen, harvinaissairaiden osallisuuden vahvistaminen heitä koskevassa päätöksenteossa sekä kansallisen koordinaation aikaansaaminen. Myös tieteelliseen tutkimukseen tarvitaan etenkin suomalaiseen tautiperintöön kohdistuvia voimavaroja.**

## Harvinaissairauksia koskevan tiedon lisääminen ja osaamisen vahvistaminen

Tieto ja osaaminen harvinaissairauksista on epätasaisesti jakautunutta ja joskus vaikeasti saavutettavissa. Harvinaissairas saattaa itse tietää enemmän sairaudestaan kuin ammattilainen. Harvinaissairaan ja hänen läheisensä kokemuksen merkitys omasta sairaudestaan korostuu lääketieteellisen tiedon puutteen vuoksi. Tiedon puute voi johtaa siihen, että erikoisia oireiden ja löydösten yhdistelmiä ei kyetä tunnistamaan harvinaissairaudeksi. Diagnoosin viivästyminen voi estää tehokkaan hoidon ja kuntoutuksen toteutumisen. Harvinaissairasta ei myöskään aina osata ohjata ja neuvoa hakemaan tarpeenmukaisia tukia ja palveluita. Tämä saattaa lisätä sosiaali- ja terveydenhuollon kustannuksia. Koska tietoa ei aina ole saatavilla, tarvitaan tiedon ja osaamisen keskittämistä sekä keinoja tiedon saatavuuden parantamiseksi.

Harvinaissairauksia koskevan osaamisen vahvistaminen ja tiedon avoimen saatavuuden lisääminen ovat keskeisiä keinoja harvinaissairaiden diagnostiikan ja hoidon tason parantamiseksi. Osana rajat ylittävää terveydenhuoltoa on perustettu eurooppalaisia osaamisverkostoja (ERN) harvinaissairauksia koskevan tiedon ja osaamisen saavutettavuuden lisäämiseksi. Myös tieteellinen tutkimus lisää osaamista ja mahdollistaa uusien hoitojen kehittämistä.

### Tiedon ja tietoisuuden lisääminen

Perinteisesti potilasjärjestöt ja säätiöt ovat tuottaneet erityisesti harvinaissairaille ja heidän läheisilleen suunnattua tietoa. Kokemustietoa kerätään niin kansallisesti kuin kansainvälisesti. Eurordis ylläpitää Rare Barometer Voices -verkkosivustoa ([www.eurordis.org/voices](http://www.eurordis.org/voices)), jonne rekisteröitymällä voi vastata kyselyihin harvinaissairaan kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollosta ja arjen eri haasteista. Harvinaiset-verkosto ja harvinaissairaita edustavat järjestöt keräävät eri tavoin harvinaissairaiden kokemustietoa, jota voidaan esimerkiksi hyödyntää palvelujärjestelmän pulmakohtien tunnistamisessa ja kehittämisessä.

**Harvinaissairauksia koskevaa suomenkielistä tietoa löytyy useilta verkkosivustoilta:**

|  |  |
| --- | --- |
| Terveyskylä, Harvinaissairaudet | [www.harvinaissairaudet.fi](http://www.harvinaissairaudet.fi), kansallinen harvinaistiedon verkkosivusto: suuri yleisö ja ammattilaiset |
| Duodecim, Terveysportti ja –kirjasto | [www.terveysportti.fi](http://www.terveysportti.fi), [www.terveyskirjasto.fi](http://www.terveyskirjasto.fi), Suomalaisen lääkäriseura Duodecimin verkkosivusto: suuri yleisö ja ammattilaiset |
| Orphanet | [www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/](http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/), avoin verkkosivusto kattavasta tiedosta liittyen harvinaissairauksiin ja –lääkkeisiin |
| Harvinaiset-verkosto | [www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi), järjestöjen ja säätiöiden tuottamaa harvinaistietoa kokoava ja välittävä verkkosivusto |
| Terveyden ja hyvinvoinnin laitos | www.[thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja](https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja), Vammaispalveluiden käsikirja, avoin verkkosivusto vammaisten elämään ja palveluihin liittyvästä tiedosta |

*Terveyskylän Harvinaissairauksien talossa on tietoa harvinaissairaille, heidän läheisilleen ja ammattilaisille*

Harvinaissairauksia koskevan tiedon tuottaminen on viime kädessä julkisen sektorin vastuulla. Terveyskylän Harvinaissairauksien talon kehittäminen vastaamaan harvinaissairaiden, heidän läheistensä ja ammattilaisten tarpeita on tärkeää. Kehittämisessä olisi huomioitava muut tietoa tuottavat tahot linkittämällä mahdollisuuksien mukaan muu harvinaissairauksia koskeva tieto Terveyskylään.

Kaikille avoimen tiedon lisäksi Terveyskylässä on omat osionsa sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille. Ammattilaisosiosta löytyy tietoa sairauksien diagnosoinnista ja hoidosta sekä hoito- ja palvelupoluista. Lisäksi ammattilaisosiossa on hakutoiminto harvinaissairauksien asiantuntijoista konsultoinnin ja lähetteiden ohjaamisen tueksi. Harvinaissairauksien yksiköt osallistuvat uuden tiedon tuottamiseen ammattilaisosioon.

Harvinaissairauksista ei juurikaan ole olemassa käypä hoito -ohjeita, minkä vuoksi diagnoosi-, hoito- ja palveluohjeiden laatimisessa tulee tehdä yhteistyötä ja ottaa huomioon eri toimijoille kertynyt kokemus. Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN) tuottavat tietoa omaan kohderyhmäänsä kuuluvien sairauksien diagnostiikasta ja hoidosta. Suomalaiset osaamiskeskukset ovat tässä työssä mukana. Tuotettua tietoa tulee hyödyntää luotaessa kansallisia käytäntöjä. Lääketieteellistä tietoa täydennetään tiedolla sosiaalihuollon palveluista sairaus- tai sairausryhmäkohtaisesti. Yleinen tieto sosiaalihuollon palveluista ei ole aina riittävää mietittäessä harvinaissairaan palveluiden järjestämistä. Terveyskylän Harvinaissairauksien taloon ja Kuntoutumistaloon ([www.kuntoutumistalo.fi](http://www.kuntoutumistalo.fi)) on koottu tietoa muun muassa sosiaalihuollon palveluista.

Harvinaissairaiden hoito- ja palvelupolut vaihtelevat sairauksien erilaisten luonteiden ja elämäntilanteiden vaihtelujen mukaan. Uudistuvassa sosiaali- ja terveydenhuoltojärjestelmässä on mahdollista määritellä yleinen harvinaissairaan hoito- ja palvelupolku. Siinä kuvataan ne keskeiset toimenpiteet, asiat ja toimijat, joiden tarve on harkittava ja saatavuus varmistettava kaikkien harvinaissairaiden hoidon ja palveluiden järjestämisessä. Yleisen kuvauksen lisäksi tarvitaan keskeisille tai haastaville harvinaissairausryhmille diagnoosi- ja hoitopolku, jossa kuvataan yleisesti kliiniset vaatimukset sekä erityiset haasteet hoito- ja palvelupolun eri vaiheessa. Polkujen kuvauksessa on tehtävä yhteistyötä potilasjärjestöjen ja -verkostojen kanssa. Arkielämän haasteet vaihtelevat harvinaissairaudesta toiseen. Tämän vuoksi on tärkeä pystyä kuvaamaan eri harvinaissairauksien kohdalla, mitkä asiat tukevat parhaiten selviytymistä arjen haastavissa tilanteissa. Sosiaalisen tuen polun luonne voi vaihdella huomattavasti eri harvinaissairauksissa.

Terveyskylän Harvinaissairauksien talosta on mahdollista kehittää valtakunnallinen harvinaissairauksien tiedon portaali yhteistyössä eri toimijoiden välillä. Tämä helpottaa suomenkielisen tiedon löytämistä ja hyödyntämistä.

*Orphanet-verkkosivusto tarjoaa suomeksi tietoa tavallisimmista harvinaissairauksista*

Kaikille avoin EU:n rahoittama Orphanet-verkkosivusto ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) on 40 maan yhteistyöhanke. Orphanetissa on tällä hetkellä tietoa noin 6 100 harvinaissairaudesta, niihin liittyvistä tutkimushankkeista ja palveluista (potilasyhdistykset, osaamiskeskukset, laboratoriot). Suomalaisen harvinaissairauksia koskevan tiedon lisäämisestä verkkopalveluun vastaa Norio-keskus. Suomeksi on käännetty tietokannan esittelysivut ja noin 200 artikkelilyhennelmää tavallisimmista harvinaissairauksista. Nykyresurssit eivät riitä koko tietokannan kääntämiseen ja ylläpitoon. Jatkossa Orphanet pyrkii tiedontuotannossa yhteistyöhön ERN-keskusten sekä muiden harvinaissairauksista tietoa tuottavien toimijoiden kanssa.

*Harvinaiset-verkoston sivuilla on potilasjärjestöjen tuottamaa tietoa*

Harvinaissairaat tarvitsevat tietoa omalla äidinkielellään. Sosiaali- ja terveysalan järjestöissä on tuotettu harvinaissairauksiin liittyvää tietoa jo useamman vuosikymmenen ajan. Harvinaiset-verkoston kotisivuille ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)) on linkitetty verkoston jäsenyhteisöissä tuotettua tietoa. Tällä hetkellä sivustolla on tietoa tai linkkejä noin 300 harvinaissairaudesta. Lisäksi Harvinaiset-verkoston sivuston kautta löytyy harvinaissairauksiin liittyvää muuta tietoa. Harvinaissairauksista tuotetun tiedon yhteyteen on lisätty yhdistyksen tai ryhmän yhteystiedot sekä tietoa tarjolla olevista palveluista ja mahdollisuuksista vertaistukeen. Vastaavat tiedot kannattaa systemaattisesti lisätä muihin tietokantoihin, erityisesti Terveyskylän Harvinaissairauksien taloon.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

* harvinaissairauksista tietoa tuottavien verkkosivustojen ylläpitäjien (esim. Duodecim, Terveyskylä, THL, Harvinaiset-verkosto, Orphanet) keskinäisen yhteistyön lisääminen suomen- ja ruotsinkielisen tiedon saatavuuden ja kattavuuden parantamiseksi sekä turhan päällekkäisyyden välttämiseksi
* Terveyskylän Harvinaissairauksien talon kaikille avoimen osion sisältöjen kehittäminen yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden, järjestöjen ja yhdistysten edustajien kesken
* harvinaissairauksiin liittyvän kokemusperäisen tiedon (PROM, PROMIS) lisääminen THL:n ja terveydenhuollon yksiköiden kehittämisestä vastaavien tahojen ja potilasjärjestöjen yhteistyöllä
* harvinaissairaiden arjen haasteiden ja hoitopolun sujuvuuden selvittäminen ja seuraaminen tekemällä potilasjärjestöissä harvinaissairaille säännöllisesti kyselyjä
* harvinaissairauksiin liittyvän sosiaalihuollon tukia ja palveluita koskevan tiedon lisääminen sekä neuvonnan vahvistaminen ja neuvontamahdollisuuksista tiedon lisääminen yhteistyössä THL:n, Kelan, kuntien, Terveyskylän ja Harvinaiset-verkoston kesken
* harvinaissairauksiin liittyvän tiedon lisääminen ja tietoisuuden jakaminen sekä koulutusten järjestäminen yhteistyössä eri harvinaistoimijoiden kanssa
* ERN-osaamisverkostojen tuottaman potilasinformaation ja -ohjeiden jakaminen suomenkielellä Terveyskylän kautta
* Orphanet-toiminnan jatkuvuuden varmistaminen Suomessa

### Harvinaissairauksien yksiköiden aseman ja resursoinnin vahvistaminen

Valtioneuvoston asetuksen erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017, 4§) mukaisesti jokaiseen viiteen yliopistolliseen sairaalaan on perustettu harvinaissairauksien yksiköt 2015–2017. Kussakin yksikössä työskentelee vastaava lääkäri ja hoitotyötaustainen terveydenhuollon ammattihenkilö.

Taulukko 1. Harvinaissairauksien yksiköt ja niiden henkilöresurssit helmikuussa 2019.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Yksikkö | Perustettu | vastaava lääkäri | muu henkilöstö |
| HYKS (Hake) | 1.1.2015 | lääkäri 100 % | sairaanhoitaja 100 % |
| TYKS | 1.1.2016 | lääkäri 100 % | sairaanhoitaja 20 % |
| KYS (Harsy) | 1.2.2016 | lääkärit yht. 50 % | sairaanhoitaja 100 % |
| OYS (Harvi) | 2.6.2016 | lääkäri 30 % | sairaanhoitaja 100 % |
| TAYS (HarSY) | 1.1.2017 | lääkäri 60 % | sairaanhoitaja 50 % |

Harvinaissairauksien yksiköiden perustehtävät:

* harvinaissairaiden diagnostiikan ja hoidon koordinointiin osallistuminen
* harvinaissairaiden neuvonta ja ohjaus oikealle asiantuntijalle ja oikeaan hoito- tai palvelupolkuun
* hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämisen tukeminen omalla ERVA-alueellaan
* tiedon ja tietoisuuden lisääminen harvinaissairauksista
* konsultaatiopalvelun tarjoaminen sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille
* harvinaissairauksien tutkimuksen edistäminen
* yhteistyö eri terveydenhuollon yksiköiden, viranomaisten ja järjestöjen kanssa

Harvinaissairauksien yksiköt ovat kehittäneet perustehtäviään eri tahdissa omien voimavarojensa mukaan. Yhteisten tehtävien lisäksi kullakin yksiköllä on omia erityistehtäviä alueellaan.

Valtakunnallisen yhdenvertaisuuden edistämiseksi on tärkeää, että yksiköiden perustehtävät määritellään yhdenmukaisesti keskittämisasetuksen velvoitetta tarkentaen. Tämä ei ole esteenä sille, että alueellisten ja sairaalakohtaisten erojen johdosta yksiköiden toimintoihin sisältyy erilaisia tehtäviä ja painopistealueita.

Perustehtävien yhdenmukaistaminen tarkoittaa voimavarojen vahvistamista ja toimintojen yhdenmukaistamista. Harvinaissairauksien yksiköiden rooli on hyvä selkeyttää harvinaissairaalle, tämän läheisille sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille. Tämä tarkoittaa esimerkiksi yhteneväisten yhteydenotto- ja lähetekäytäntöjen kuvaamista. Yksiköt ovat erityisvastuualueillaan tehneet työtä tietoisuuden ja tiedon lisäämiseksi harvinaissairauksista muun muassa järjestämällä koulutuksia terveydenhuollon ammattilaisille. Vahvempi tietoisuuden ja tiedon lisääminen harvinaissairauksien yksiköistä edistää harvinaissairaiden yhdenvertaista asemaa.

Harvinaissairauksien yksiköillä on merkittävä rooli ymmärryksen lisäämisessä harvinaissairaiden sosiaali- ja terveydenhuollon tarpeista alueellaan. Keskeistä on, että harvinaissairauksien yksiköiden alueellinen rooli vahvistuu asetuksessa säädetyn mukaisesti. Yhdenmukaiset tavoitteet edistävät valtakunnallista harvinaissairaiden yhdenvertaista asemaa. Vahvaa asemaa tukee yksiköiden keskinäinen yhteistyö, jonka avulla saadaan lisättyä valtakunnallista ymmärrystä harvinaissairaiden asemasta. Yhteistyön avulla voidaan kehittää valtakunnallisia käytänteitä, esimerkiksi sähköisiä konsultaatioita, sekä jakaa vastuita eri toimenpiteistä ja tehtävistä.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

* harvinaissairauksen yksiköiden resursoinnin varmistaminen sekä tehtävien ja aseman vakiinnuttaminen kaikissa yliopistosairaaloissa
* osaamispohjan vahvistaminen: harvinaissasirauksiin perehtyneet vastuulääkäri ja hoitotyötaustainen terveydenhuollon ammattihenkilö sekä mahdollisuus sosiaalityöntekijän konsultaatioon
* ERN-verkostojen jäsenyksiköiden tukeminen ja oman sairaanhoitopiirin ERN-toiminnan fasilitointi sekä kansallisen ja kansainvälisen yhteistyön ja tiedonvaihdon vahvistaminen
* harvinaissairaiden edustajien osallistaminen yksikön ja yliopistosairaalan asiakaslähtöisyyttä edistävään toimintaan
* harvinaissairauksien yksiköiden omasta toiminnasta ja harvinaissairaiden haasteista tiedottamisen lisääminen yhteistyössä potilasjärjestöjen ja -verkostojen kanssa

### Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN)

EU:n komissio asetti vuonna 2014 kriteerit, joilla terveydenhuollon yksikkö voi hakea mukaan eurooppalaisiin osaamisverkostoihin (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases, ERN; <https://ec.europa.eu/health/ern_fi)>. Osaamisverkostojen perustamisen taustalla oli vuonna 2011 annettu EU:n direktiivi potilaan oikeuksista rajat ylittävään terveydenhuoltoon. Tavoitteena oli lisätä mahdollisuuksia hoitopolkujen luontiin, yhteiskoulutuksiin ja -konsultointeihin sekä harvinaissairaan tilanteen käsittelyyn yli rajojen siten, että harvinaissairaan pitää vain poikkeustapauksissa itse matkustaa toiseen maahan. Kunkin verkoston osaaminen liittyy tiettyyn harvinaissairauksien ryhmään. Osaamiskeskusten kriteereiden luomisessa oli keskeisessä asemassa eurooppalaisten harvinaissairaiden yhdistysten kattojärjestö Eurordis ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)). Harvinaissairaiden osallisuuden vahvistaminen verkostojen ja keskusten toiminnassa katsottiin tärkeäksi tavoitteeksi.

Vuonna 2017 Euroopassa aloitti toimintansa 24 osaamisverkostoa, joissa on mukana yli 900 eri terveydenhuollon yksikköä 25 jäsenvaltiosta ja Norjasta. Vuonna 2018 Suomesta on mukana neljästä yliopistosairaalasta 14 yksikköä 12 eri ERN-verkostossa. Suomalaisten yliopistosairaaloiden aktiivinen osallistuminen ERN-verkostoihin edistää harvinaissairaukisen osaamista ja potilaiden hoidon kehittämistä. Tavoitteena on, että ainakin yksi yliopistosairaala olisi edustettuna jokaisessa osaamisverkostossa.

Euroopan unionin toimintaa koskevan sopimuksen perusteella terveydenhuoltopalveluiden sisältö ja niistä johtuvien kustannusten korvaaminen kuuluvat jäsenmaiden kansalliseen päätöksentekovaltaan. Tämä koskee myös keskitetyssä menettelyssä EU:n laajuisen myyntiluvan saaneita lääkkeitä. Eurooppalaisten osaamisverkostojen työn tulokset eivät ole suoraan jäsenvaltioita oikeudellisesti sitovia.

**Taulukko 2: ERN-verkostojen jäsenkeskukset Suomessa ja muualla Euroopassa.** Taulukko julkaisusta: Kääriäinen Helena,Lääkärilehti 24-31/2018 vsk 73, s. 1580

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ERN ja sen aihepiiri** | **Suomalainen osaamiskeskus** | **Keskuksia /maita yht** |
| ERN BOND: harvinaiset luustosairaudet | **-** | 39/9 |
| ERN CRANIO : kraniofasiaaliset rakennepoikkeamat; harvinaiset korva-, nenä- ja kurkkusairaudet | HUS | 29/11 |
| Endo-ERN: harvinaiset endokriiniset sairaudet | **-** | 71/19 |
| ERN EpiCARE: harvinaiset epilepsiat | KYS | 27/13 |
| ERKNet: harvinaiset munuaissairaudet | HUS | 37/12 |
| ERN-RND: harvinaiset neurologiset sairaudet | – | 32/13 |
| ERNICA: harvinaiset rakennepoikkeamat | HUS | 20/10 |
| ERN LUNG: harvinaiset keuhkosairaudet | – | 60/12 |
| ERN Skin: harvinaiset ihosairaudet | HUS | 56/18 |
| ERN EURACAN: harvinaiset aikuisten kasvaimet | TYKS | 65/15 |
| ERN EuroBloodNet: harvinaiset veritaudit | – | 66/15 |
| ERN eUROGEN: harvinaiset urogenitaalisairaudet | – | 29/11 |
| ERN EURO-NMD: harvinaiset neuromuskulaarisairaudet | TAYS | 45/14 |
| ERN EYE: harvinaiset silmätaudit | – | 29/13 |
| ERN GENTURIS: harvinaiset perinnölliset syöpäoireyhtymät | TYKS | 23/12 |
| ERN GUARD-HEART: harvinaiset sydänsairaudet | HUS | 24/12 |
| ERN ITHACA: synnynnäiset rakennepoikkeamaoireyhtymät ja kehitysvammaisuus | HUS | 36/13 |
| MetabERN: perinnölliset metaboliset taudit | – | 68/17 |
| ERN PaedCan: lasten syöpätaudit | TYKS, TAYS, KYS | 57/18 |
| ERN RARE-LIVER: harvinaiset maksasairaudet | – | 28/11 |
| ERN ReCONNET: harvinaiset sidekudossairaudet | – | 25/8 |
| ERN RITA: harvinaiset immunopuutokset ja autoimmuuni-/inflammaatiosairaudet | – | 24/10 |
| ERN TRANSPLANT-CHILD: lasten elinsiirrot | – | 17/10 |
| VASCERN: harvinaiset verisuonisairaudet | HUS | 32/11 |

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* ERN-keskusten kansallisten tehtävien ja vastuiden tarkempi määrittely sekä säännönmukaisen yhteistyön luominen ERN-keskuksien välille ja kunkin ERN-keskuksen osaamisalaan liittyvien toimijoiden välillä
* Suomen osallistuminen kaikkiin 24 eurooppalaisiin osaamisverkostoihin (ERN) joko varsinaisena keskuksena tai liitännäiskumppanina
* jatkuva tiedon välittäminen ERN-keskusten toiminnasta kaikille sosiaali- ja terveydenhuollon tasoille yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
* potilasjärjestöjen ja -edustajien roolin vahvistaminen ERN-keskuksen hakuprosessissa ja toiminnassa yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
* ERN-keskusten kansallisen verkostoitumisen ja muun toiminnan arvioinnista ja seurannasta sopiminen yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
* ERN-keskusten pohjoismainen yhteistyö ja eurooppalaisten yhteisrekisterien kehittämiseen osallistuminen yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
* Osaamiskeskusten ERN-verkostotoimintaan tarvittavien resurssien varmistaminen

### Tutkimuksen edistäminen

Tutkimustyö mahdollistaa harvinaissairauksen täsmällisemmän diagnostiikan ja uusien hoitojen kehittämistä. Harvinaissairauksista puuttuu välttämätöntä tietoa sairauksien ennusteesta, hoitomahdollisuuksista, liitännäissairauksista sekä liitännäissairauksien seulonnan tehokkuudesta ja tarpeellisuudesta. Vielä vähemmän on tietoa esimerkiksi harvinaissairauksien aiheuttamasta elämänlaadun heikkenemisestä, ei-lääkkeellisten hoitomuotojen tehokkuudesta tai harvinaissairauksiin liittyvästä terveydenhuollon, harvinaissairaan ja hänen lähipiirinsä kokonaiskustannuksista sekä elämänlaadun heikkenemisestä. Suomeen on kertynyt eräitä suomalaisen tautiperinnön sekä uusia lievemmin väestöömme rikastuneita, jatkuvasti löytyviä perinnöllisiä harvinaissairauksia. Näiden harvinaissairauksien aiheuttamasta yhteiskunnallisesta tai yksilötason kokonaiskuormasta tarvitaan kokonaisvaltaista tutkimustietoa.

Vaikka suomalaisia tutkijoita on mukana monissa kansainvälisissä tutkimushankkeissa, kotimaisen harvinaistutkimuksen haasteena on tutkijoiden siirtyminen parempien rahoitusmahdollisuuksien äärelle muun muassa Pohjoismaihin, Keski-Eurooppaan ja Yhdysvaltoihin. ERN-osaamisverkostoiden perustamisen odotetaan lisäävän kansainvälistä tutkimusyhteistyötä. Saatu mahdollinen Euroopan laajuinen tutkimusrahoitus jakautuu kuitenkin usein monille yksiköille eri maissa. Suomeen rikastuneiden sairauksien tutkimusrahoituksen vajeeseen ei ole helppoa saada tukea yleiseurooppalaisesta tutkimuksesta. Harvinaissairauksien tutkimuksen rahoituksen tulisikin säilyä kansallisen rahoituksen painopistealueena.

Harvinaissairauksien tutkimus on tärkeää paitsi tiedon lisäämiseksi harvinaissairauksissa, myös kansansairauksien synnyn ymmärtämiselle. Harvinaissairauksien tutkimus voi mallintaa elimistön ja solujen toimintojen häiriintymistä yleisempien sairauksien syntymekanismien selvittämiseksi, sillä se tuottaa ainutlaatuista molekyylitason tietoa ihmiselimistön toiminnasta.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

* harvinaissairauksen tutkimuksen säilyminen kansallisen tutkimusrahoituksen painopistealueena
* Suomeen rikastuneiden sairauksien, näiden hoidon sekä yhteiskunallisen tai yksilötason kokonaiskuorman tutkimuksen painottaminen
* valtion tutkimusrahoituksen osuuden lisääminen korkeatasoisissa harvinaissairauksien tutkimuksessa huippututkimuksen säilymiseksi Suomessa
* harvinaissairauksien tutkimusmenetelmiin kohdistuva erityisrahoitus

## Harvinaissairaan osallisuuden vahvistaminen

YK:n vammaisten oikeuksien sopimus vuodelta 2006 velvoittaa Suomea tukemaan ja edistämään vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osallisuutta itseään koskevissa asioissa. Lisäksi sopimus velvoittaa lisäämään potilasjärjestöjen eri tason vaikutusmahdollisuuksia ja edellyttää vahvistamaan vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osallisuutta palvelujärjestelmässä. EU:n neuvoston julkaiseman suosituksen (2009) mukaan harvinaissairaita, heidän edustajiaan ja potilasjärjestöjä tulee konsultoida ja osallistaa harvinaissairauksia koskevassa yhteiskunnallisessa päätöksenteossa. Neuvosto edellyttää, että potilasjärjestöjen tekemää työtä tuetaan harvinaissairaiden aseman parantamiseksi. ERN-keskukset on valintakriteereissään velvoitettu tekemään yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa siten, että harvinaissairaiden näkökulma huomioidaan toiminnassa.

EU:n terveysohjelmaan liittyvässä RD-Action-hankkeessa (2014–2018) kehitettiin yhdenmukaista eurooppalaista näkökulmaa harvinaissairaita koskeviin haasteisiin. Patient empowerment -raportissa (2018) suositellaan toimenpide-ehdotuksia harvinaissairaiden voimaannuttamiseen ja osallistamiseen kansallisella, alueellisella ja paikallisella tasolla. Voimaannuttaminen nähdään raportissa edellytyksenä sille, että harvinaissairas voi olla osallinen häntä koskevien asioiden edistämisessä. Voimaannuttamiseen liittyy tiedon lisääminen, koulutus sekä tarvittava tuki. Harvinaissairaan voimaannuttaminen ja osallisuus voi tapahtua kolmella eri tasolla:

1. yhteiskunnallisen päätöksenteko sekä sosiaali- ja terveyspoliittinen priorisointi ja kehittäminen
2. sosiaali- ja terveyspalveluiden suunnittelu, toteuttaminen, arviointi ja kehittäminen
3. harvinaissairaan oma hoito- ja palvelupolku, elämänlaatu sekä kokonaisvaltainen hyvinvointi

Harvinaissairaan osallisuuden edistymistä kaikilla kolmella tasolla on hyödyllistä seurata säännöllisesti. Esimerkiksi arviointia varten voitaisiin laatia harvinaistoimijoiden kanssa yhteistyössä harvinaisbarometri. Siinä nostetaan esille erityisesti ne tavoitteet, jotka tässä ohjelmassa asetetaan osallisuudelle.

### Harvinaissairaiden voimaannuttaminen sekä osallisuus yhteiskunnassa ja omissa yhteisöissään

*Harvinaissairaan on tärkeää saada heti sairauden toteamisen jälkeen tietoa omasta järjestöstään sekä sen tarjoamista palveluista ja tuen eri muodoista. Omaa järjestöä vailla olevat harvinaissairaat voidaan ohjata Harvinaiset-verkostoon.*

Harvinaissairaita edustavia yhdistyksiä ja järjestöjä on Suomessa kymmeniä. Harvinaiset-verkosto on valtakunnallinen harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto, johon kuuluu 21 jäsenyhteisöä. Harso ry on puolestaan harvinaisten sairauksien ja vammojen potilasyhdistysten kattojärjestö. Järjestöjen ja yhdistysten yhteenliittymät tekevät valtakunnallista vaikuttamistyötä harvinaissairaita koskevissa asioissa. Tietoa harvinaissairaita edustavista järjestöistä, yhdistyksistä ja epävirallisista ryhmistä löytyy Harvinaiset-verkoston verkkosivuilta ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)). Harvinaissairaita edustavat yhdistykset ja järjestöt tekevät vaikuttamistyötä oman kohderyhmänsä ja yhteisten, kaikkia harvinaissairaita koskevien asioiden puolesta. Sosiaali- ja terveysjärjestöjen avustuskeskus STEA tukee Veikkauksen tuotoilla useiden järjestöjen ja yhdistysten toimintaa, mutta haasteena on pienten yhdistysten ja yhdistysten kohderyhmien ulkopuolelle jäävien harvinaissairaiden tuen mahdollistaminen.

Harvinaissairas on kansalainen, kuntalainen, asiakas ja potilas. Harvinaissairas ja hänen läheisensä tarvitsevat tietoa oikeuksistaan tarpeenmukaisten palveluiden saamiseksi ja yhdenvertaisen elämän turvaamiseksi.Tiedon jakaminen vähentää asenteellisuutta ja lisää ymmärrystä harvinaissairauksien moninaisuudesta. Tarvitaan harvinaissairauksien yksiköiden, ERN-keskuksien, potilasjärjestöjen ja muiden sosiaali- ja terveysjärjestelmän toimijoiden yhteistyötä harvinaissairaiden osallisuuden lisäämiseksi. Sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten on tärkeä jalkautua potilasjärjestöjen tilaisuuksiin jakamaan ja saamaan tietoa. Harvinaissairaat ja heidän läheisensä tuovat vastavuoroiseen keskusteluun oman kokemustietonsa.

Yhdistykset ja järjestöt kouluttavat kokemusedustajia. Heidän kokemuksiaan hyödynnetään esimerkiksi ammattilaisille suunnatuissa koulutuksissa, sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden suunnittelussa tai toiminnan arvioinnissa. Kokemusedustajien perehdyttämisessä ja kouluttamisessa sekä muun kokemuksellisen näkökulman välittämisessä tehdään yhteistyötä 36 järjestöstä koostuvan Kokemustoimintaverkoston ([www.kokemuskoulutus.fi](http://www.kokemuskoulutus.fi)) kanssa. Yhdistykset ja järjestöt kouluttavat harvinaissairaita ja heidän läheisiään myös vaikuttamaan omissa asioissa ja omien oikeuksien ajamisessa sekä ottamaan kantaa ajankohtaisiin asioihin. Esimerkiksi Harvinaiset-verkostossa toimii harvinaissairaista ja heidän läheisistään koostuva kokemusedustajaraati eli Harkko-työryhmä.

HARKKO-TYÖRYHMÄ

* Harvinaiset-verkoston 21 jäsenyhteisöä nimeävät kukin 1–2 ehdokasta
* ryhmä kokoontuu 2–3 kertaa vuodessa
* ryhmän ehdotukset otetaan huomioon Harvinaiset-verkoston toiminnan kehittämisessä ja kansallisessa vaikuttamistoiminnassa
* yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin ja asiakasraateihin valitut kokemusedustajat osallistuvat Harkon tapaamisiin
* tapaamisissa käsitellään yleisesti harvinaissairaan asemaan ja palveluihin liittyviä ajankohtaisia asioita.

Harvinaiset-verkosto tekee vuosittain kyselyitä jäsenyhteisöidensä kohderyhmille. Verkosto hyödyntää raadin työskentelyn ja kyselyiden tuloksia antaessaan lausuntoja ja sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisia tavattaessa. Kyselyjä ja muuta tiedonkeruuta on vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten ja potilasjärjestöjen yhteistyönä. Myös Harso ry kerää tietoa jäsenyhdistyksiltään vaikuttamistoiminnan tueksi. Yksittäisissä järjestöissä on harvinaissairaista ja heidän läheisistään koostuvia asiantuntijaraateja tai muita käytäntöjä, joissa käsitellään omaan sairausryhmään liittyviä ajankohtaisia asioita.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* harvinaissairaita kannustetaan ja ohjataan ottamaan yhteyttä järjestöihin ja hakeutumaan vertaistuen ja palveluiden pariin
* tietoa yhdistyksistä ja järjestöistä jaetaan sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille ja väestölle
* harvinaissairaiden alueellisen ja paikallisen osallisuuden ja vaikuttamisen edistäminen potilasjärjestöjen ja alueellisten toimijoiden avulla
* harvinaissairauksien yksiköt ja potilasjärjestöt suunnittelevat ja toteuttavat yhteistyössä vuosittaisen harvinaisten sairauksien päivän omalla ERVA-alueellaan
* harvinaisosaamista viedään sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten valtakunnallisille ja alueellisille koulutuspäiville ja messuille yhteistyössä THL:n, harvinaissairauksien yksiköiden ja potilasjärjestöjen kesken
* harvinaissairaiden tilanteeseen liittyviä haasteita pidetään esillä Vammaisfoorumissa ja Vammaisten henkilöiden oikeuksien neuvottelukunnassa Vanessa
* harvinaissairauksia edustavien yhdistysten ja järjestöjen toimintaedellytyksien turvaaminen

### Harvinaissairaiden osallisuus oman alueen sosiaali- ja terveyspalvelujen kehittämisessä

Harvinaissairaiden mahdollisuus vaikuttaa oman sairaalan tai kunnan sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden sisältöihin on keskeinen osa harvinaissairaiden osallisuutta. Hoito- ja palvelupolut sekä palveluiden sisältöä on luotava yhteistyössä harvinaissairaiden kanssa. Palveluiden kehittämiseen ja arviointiin tarvitaan käytänteitä, joiden avulla harvinaissairaat voivat tuoda keskusteluun omat tarpeensa ja kokemuksensa. Palvelujärjestelmän on reagoitava muuttuviin tarpeisiin, annettuun palautteeseen ja asiakastyytyväisyyteen.

Harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin on valittu harvinaissairaiden edustajia. Harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen osallisuutta yksiköiden toiminnassa tulisi yhdenmukaistaa ja vahvistaa. Ammattilaisten vastuulla on tuoda yhteiseen keskusteluun niitä asioita, joissa harvinaissairaiden tai potilasjärjestöjen edustajat voivat hyödyntää omaa kokemustaan ja osallistua toiminnan kehittämiseen. Jotta ammattilaisten ja harvinaissairaiden edustajien välille voi syntyä aito keskusteluyhteys, käsiteltävien asioiden ymmärrettävyyteen on kiinnitettävä huomiota.

Harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmissä on mukana Harvinaiset-verkoston ja Harso ry:n esittämiä kokemusasiantuntijoita. Lisäksi osa yksiköistä on järjestänyt tilaisuuksia potilasjärjestöjen edustajille sekä tehnyt erilaista yhteistyötä harvinaissairauksia edustavien yhdistysten ja potilasjärjestön kanssa. Kaikille avoimia tilaisuuksia on hyvä toteuttaa säännönmukaisesti eri paikkakunnilla suunnitellen yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa. Harvinaissairaat ja järjestöt kokevat yksiköiden toiminnan tärkeänä, mutta vahvemmalle osallistamiselle on tarvetta. Harvinaissairaiden ääntä tulee vahvistaa yksiköissä perustamalla asiakasraateja ja esimerkiksi kehittämällä yksiköiden toimintaa arvioivia palautejärjestelmiä. Tarvitaan yhteistä näkemystä siitä, mitkä asiat harvinaissairauksien yksiköiden toiminnassa ovat niitä, joita tulisi käsitellä harvinaissairaiden sekä yhdistysten ja järjestöjen edustajien kanssa. Yhteisiä aiheita voivat olla esimerkiksi hoito- ja palvelupolkujen sujuvuus sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten ja harvinaissairaiden kohtaamiseen liittyvät kysymykset:

HARVINAISSAIRAIDEN ASIAKASRAADIT

* asiakasraadin perustaminen yliopistosairaaloihin
* asiakasraateihin osallistutetaan potilasjärjestöjen edustajia, kokemustoimijoita ja muita harvinaistoimijoita
* asiakasraadin roolin vahvistaminen tiedon välittäjänä yksiköille harvinaissairaiden tarpeista ja toiveista sekä yksikön toiminnan suunnittelussa ja arvioinnissa
* Harvinaiset-verkosto ja Harso ry tuottavat asiakasraatien käyttöön järjestöissä ja yhdistyksissä kertynyttä kokemusta ja osaamista

Harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen edustajille tarvitaan vahvempi rooli myös kansallisten ERN-keskusten toiminnassa. ERNien kansallista integrointia käsittelevässä selvityksessä (2018) EURORDIS ehdottaa keskusten yhteyteen perustettavaksi keskuksen kohderyhmään kuuluvien potilasjärjestöjen edustajista koostuvat asiakasraadit. Kansallinen asiakasraati vastaisi eurooppalaisten ERN-osaamisverkostojen yhteyteen perustettuja ePAG-ryhmiä (European Patient Advocacy Group), joilla on varsin merkittävä vastuu verkostojen toiminnassa. Kansallisten ERN-keskusten välille tarvitaan säännönmukainen yhteistyömalli, jossa harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen edustajat ovat vahvasti mukana.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* vahvistetaan harvinaissairaiden osallisuutta perustamalla yliopistosairaaloihin asiakasraati, joka kokoontuu säännöllisesti suunnittelemaan ja arvioimaan ajankohtaisia harvinaissairaiden sosiaali- ja terveydenhuollon palveluihin liittyviä kysymyksiä yhdessä harvinaisyksiköiden toimijoiden kanssa
* luodaan yhteinen ymmärrys niistä asioista, jotka käsitellään kokemusasiantuntijoiden kanssa
* harvinaissairauksien hoito- ja palvelupolkujen suunnittelu ja kehittäminen yhteistyössä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten sekä potilasjärjestöjen kesken
* harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyön ja tiedottamisen lisääminen sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille sekä muille harvinaissairaiden kanssa tekemisissä oleville ammattiryhmille ja suurelle yleisölle
* harvinaissairauksien yksiköiden ja potilasjärjestöjen säännöllinen vuoropuhelu Kelan kanssa erityisesti harvinaissairauksien palveluihin liittyvästä kilpailutuksesta, kuntoutuksesta ja vammaisetuuksista
* vakiinnutetaan vuosittaisen potilasjärjestöille ja harvinaissairaille suunnatun tilaisuuden järjestäminen kaikissa viidessä yliopistollisessa sairaalassa
* varmistetaan ja kehitetään harvinaissairauksien yksiköiden ja ERN-keskusten palautejärjestelmiä: sähköisten palautejärjestelmien kehittäminen palautejärjestelmän osana
* määritellään potilasjärjestöjen ja -edustajien rooli ERN-keskusten toiminnassa ja jo ERN-yksiköiden hakuprosessin aikana

### Harvinaissairaan osallisuuden turvaaminen omassa hoidossa ja palveluissa

Harvinaissairaan osallisuutta ja itsemääräämisoikeuden huomioimista oman hoidon ja palveluiden suunnittelussa ja toteutumisessa on vahvistettava. Moni harvinaissairas kokee asemansa haavoittuvaksi erityisesti tilanteessa, jossa hänen asioitaan hoitavalla ammattilaisella ei ole käytössään tarpeeksi tietoa harvinaissairaudesta tai esimerkiksi potilaiden oikeudesta valita oma hoitopaikkansa tai jos ammattilainen suhtautuu häneen tai hänen sairauteensa kielteisesti tai vähätellen. Edellytys harvinaissairaan osallisuuden vahvistamiseksi oman hoidon ja palveluiden toteuttamisessa on riittävän ja ymmärrettävän tiedon saaminen sosiaali-, terveys- ja kuntoutuspalveluista. Parhaimmillaan osallisuuteen päästään tasavertaisella keskusteluyhteydellä ja yhteistyöllä ammattilaisten ja harvinaissairaan kesken. Myös läheiset ja lähiympäristö, esimerkiksi työyhteisö, on huomioitava harvinaissairaan arjen tuessa.

Harvinaissairaan arjen sujumista tukee hoidon ja palveluiden suunnitelmallisuus. Sosiaalihuoltolaissa (1301/2014, 39 §) velvoitetaan tekemään asiakkaalle asiakassuunnitelma palvelutarpeen arviointiin. Samoin potilaslaissa (785/1992, 4a §) mainitaan terveyden- ja sairaanhoitoa toteutettaessa laadittava tutkimusta, hoitoa, lääkinnällistä kuntoutusta koskeva tai muu vastaava suunnitelma, jossa tulee ilmetä potilaan hoidon järjestäminen ja toteuttamisaikataulu. Osallisuutta ja itsemääräämisoikeutta korostaa se, että suunnitelma on laadittava yhteisymmärryksessä potilaan, hänen omaisensa tai läheisensä taikka hänen laillisen edustajansa kanssa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* ammattilaisten antaman ohjauksen ja neuvonnan vahvistaminen tiedon lisäämiseksi harvinaissairaalle tarjolla olevista palveluista sekä asiakkaan ja potilaan asemasta sosiaali- ja terveydenhuollossa
* ryhmämuotoisen, vertaistukea hyödyntävän toiminnan kehittäminen ja vahvistaminen potilasjärjestöjen ja terveydenhuollon yhteistyöllä
* tiedon lisääminen ja levittäminen potilasjärjestöjen ja yhdistysten tarjoamista neuvonta- ja vertaistukipalveluista

## Harvinaissairauksiin liittyvien toimintojen koordinointi

Ensimmäisen ohjelman jälkeen tieto harvinaissairauksista on lisääntynyt. Harvinaissairauksista ja harvinaissairaiden asemasta ovat kiinnostuneita yhä enemmän niin ammattilaiset kuin suuri yleisö. Kiinnostus harvinaissairaita kohtaan on näkynyt niin julkisella, kolmannella kuin yrityssektorilla sekä tiedotusvälineissä. Harvinaissairauksiin liittyvä monitasoinen tieto, osaaminen ja toiminta ovat yhä haastavampia hallita.

### Kansallinen koordinointi

Ensimmäisessä ohjelmassa esitetty toive koordinoivan keskuksen perustamisesta ei toteutunut. Joiltain osin koordinointia on tapahtunut STM:n työryhmässä ja sen alatyöryhmässä. Nykyisen työryhmän yhtenä tehtävänä on tehdä ehdotus kansallisen koordinoinnin mallista.

Ohjelman päivittämisen yhteydessä on vahvistunut käsitys kansallisen koordinaation merkityksestä harvinaissairaiden kokonaisvaltaisen tuen kehittämisessä. Harvinaisyhdistyksille, harvinaissairauksien yksiköille ja ERN-keskuksille tehdyissä kyselyissä koordinaatiokeskuksen perustamista kannatettiin lähes yksimielisesti. Syksyllä 2018 pidetyn Harvinaissairauksien kansallisen konferenssin monissa puheenvuoroissa painotettiin kansallisen koordinaation merkitystä. Koordinoivalle keskukselle on ehdotettu monenlaisia tehtäviä kuten esimerkiksi harvinaissairauksiin liittyvän tiedon keräämistä ja harvinaistoimijoiden verkostoitumisen edistämistä. Koordinoivan keskuksen yhtenä tehtävänä voisi olla tuottaa selvityksiä harvinaissairaiden elämäntilanteista esimerkiksi hyödyntämällä rekisteritietoa.

Tällä hetkellä on olemassa yksittäisten harvinaissairauksien tai sairausryhmien rekistereitä. Harvinaissairauksien yksiköt ovat yhdessä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen kanssa kehittämässä mahdollisuutta syöttää ICD-10-koodin lisäksi Orpha-koodi sairauskertomusjärjestelmään kuuluvaan diagnoosiosioon. Kansallisen rekisterin avulla voidaan yhdistää tiedot myös EU:n ja ERN-verkostojen harvinaissairauksien rekistereihin. Ilman kansainvälisiä harvinaissairauksien rekistereitä ei hyvin harvinaisten sairauksien diagnostiikkaa, hoitoa ja seurantaa voi riittävästi kehittää. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen laaturekisterejä koskeva lakimuutos antaisi mahdollisuuden kansallisen harvinaissairauksien rekisterin luomiseen.

Monella toimijalla on jo tällä hetkellä koordinaatiotehtäviä harvinaissairauksiin liittyvässä ohjauksessa, valvonnassa, säätelyssä tai vastuita joistakin koordinaation osa-alueista:

Taulukko 3: Eri toimijoiden nykyinen tai ehdotettu rooli harvinaissairauksiin liittyvässä kehittämisessä ja koordinoinnissa

|  |  |
| --- | --- |
| Sosiaali- ja terveysministeriö | normi- eli lainsäädäntöohjaus, resurssiohjaus, informaatio-ohjaus, valvonta, arviointi, EU-yhteistyö lainsäädännössä ja ohjauksessa, pohjoismainen verkostoyhteistyö |
| Veikkaus, STEA | harvinaistyötä tekevien potilasjärjestöjen toiminnan rahoitus, toiminnan tuloksellisuuden arviointi |
| Sosiaali- ja terveydenhuolto | asiantuntemuksen ja palveluiden tuotanto |
| Yliopistosairaanhoitopiirit | keskittämisasetuksen (582/2017) mukaiset alueelliset yhteistyö- ja koordinaatiotehtävät, tiedon tuottaminen Terveyskylään, kansainvälinen tutkimustoiminta |
| Terveyden ja hyvinvoinnin laitos | informaatio-ohjaus, verkostoyhteistyön ylläpito, hankeohjaus, kokonaisvaltainen palveluiden ja toimintakyvyn tutkimus ja arviointi, valtakunnallisten rekisteriaineistojen tuki, Orpha-koodien ylläpito |
| Palko | informaatio-ohjaus, harvinaissairauksien palveluiden ja hoitojen kansalliseen palveluvalikoimaan kuulumisen arviointi |
| Kela | lääkekorvaukset, rajat ylittävän hoidon korvaukset, muut tuet ja palvelut |
| Harvinaiset-verkosto | järjestöjen yhteisen vaikuttamistoiminnan edistäminen, tiedottaminen sekä tiedon koonti ja välittäminen |
| Harso ry | järjestöjen yhteisen vaikuttamistoiminnan edistäminen |
| Fimea, Hila | lääkkeiden myyntiluvat, harvinaislääkkeiden käyttöön ottoon liittyvä hoidollisen hyödyn arviointi |

Tämä monien toimijoiden joukko ei kuitenkaan pysty koordinoimaan toimintaa niin, että päällekkäiseltä työltä vältyttäisiin. Se ei myöskään pysty valvomaan lääketieteellisen hoidon ja sosiaalipalveluiden valtakunnallisesti tasa-arvoista toteutumista. Nykyisten toimijoiden keskinäisissä yhteyksissä olisi myös kehitettävää. Tämän vuoksi työryhmä ehdottaa, että jollekin näistä toimijoista tulisi asettaa kansallisen koordinoinnin tehtävä. Erityisesti yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden ja ERN-osaamiskeskusten välisen työnjaon periaatteet ja koordinointi tarvitsevat kansallisen tason yhteistyötä.

Harvinaisten sairauksien kokonaistilanteen hallintaa ja koordinoitia edistäisi kansallinen harvinaissairauksia koskevan tiedon tunnistava tietopohja. Kansallisen rekisterin avulla voitaisiin tiedot yhdistää myös EU:n ja ERN-verkostojen harvinaissairauksien rekistereihin. Ilman kansainvälisiä harvinaissairauksien rekistereitä ei hyvin harvinaisten sairauksien diagnostiikkaa, hoitoa ja seurantaa voida riittävästi kehittää. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen laaturekisterejä koskeva lakimuutos antaa mahdollisuuden kansallisen harvinaissairauksien rekisterin luomiseen.

Eri tahojen tehtäviä ja mahdollisuuksia kansallisen koordinaation kehittämiseen harvinaissairauksissa työryhmä ehdottaa, että terveyden ja hyvinvoinnin laitokselle perustettaisiin harvinaissairauksien kansallisen koordinaation keskus tai yksikkö. Työryhmän näkemysten mukaan THL pystyisi parhaiten koordinoimaan kansallisesti harvinaissairauksien eri toimijoiden yhteistyötä, vastaamaan koulutuksesta, ja kansallisten rekistereiden avulla tukemaan muiden toimijoiden tutkimus- ja kehitystyötä. STM:llä tulisi tulevaisuudessakin olla vastuu kansainvälisestä yhteistyöstä erityisesti EU-tasolla.

Harvinaisten sairauksien työryhmän kausi jatkuu vuoden 2019 loppuun. Työryhmä seuraa ja tukee kansallisen ohjelman jalkautumista. Lisäksi se antaa sille asetetun tehtävän mukaisesti ehdotuksen kansallisen koordinaation toteuttamisesta.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* kansallisen koordinaation ja työnjaon selkiinnyttäminen STM:n, THL:n ja palvelujen järjestäjien kesken
* yliopistosairaalat vahvistavat harvinaissairauksien asemaa terveydenhuoltolain ja keskittämisasetuksen asettamissa velvoitteissa: keskinäisen yhteistyön ja työnjaon tarkempi kuvaaminen
* THL:lle kuuluvien yleisten koordinaatiotehtävien ulottaminen vammaispalvelujen ohella myös muihin harvinassairauksiin
* julkisen ja kolmannen sektorin yhteistyön ja verkostoitumisen lisääminen päällekkäisen työn karsimiseksi

### Alueellinen koordinaatio

Yliopistolliset sairaalat ovat vastuussa alueellisesti harvinaissairauksien ehkäisystä, hoidosta, diagnostiikasta ja kuntoutuksesta, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta. Harvinaissairauksien yksiköiden koordinaatiotehtäviä ovat harvinaissairaiden diagnostiikan ja hoidon koordinointiin osallistuminen, harvinaissairaiden neuvonta ja ohjaus oikealle asiantuntijalle ja oikeaan hoito- tai palvelupolkuun, hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämisen tukeminen omalla ERVA-alueellaan ja yhteistyö eri terveydenhuollon yksiköiden, viranomaisten ja järjestöjen kanssa.

Yksiköiden kenties tärkein tehtävä on luoda sujuvia konsultaatio- ja lähetemahdollisuuksia sekä osallistua niiden potilaiden hoidon ja diagnostiikan koordinointiin, joilla on harvinaiseen sairauteen sopivia oireita, mutta joille ei ole löydetty diagnoosia perusterveydenhuollossa tai erikoissairaanhoidon yksikössä. Harvinaissairauksien yksiköt vastaavat myös sellaisista diagnosoiduista harvinaissairaista, joiden hoidon suunnittelu edellyttää moniammatillista osaamista ja joille ei löydy sopivaa koordinoivaa tahoa miltään erikoisalalta. Harvinaissairausryhmiä varten kootaan moniammatillisia ryhmiä, etsitään tarvittavaa osaamista ja tehdään yhteistyötä muiden hoitotahojen kanssa. Yksiköiden pääasiallinen tehtävä ei ole potilasvastaanoton pitäminen.

Harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja koordinaation työkaluksi voidaan kehittää sähköistä konsultaatiota. Sosiaali- ja terveydenhuollon sähköisissä kehityshankkeissa voidaan kehittää konsultaatiomalleja myös harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja hoidon koordinaation kehittämiseen.

Harvinaissairauksien yksiköihin voi olla yhteydessä ilman lähetettä. Yhteystiedot löytyvät sairaaloiden verkkosivuilta. Neuvontaa annetaan esimerkiksi tilanteissa, joissa harvinaissairas ei ole saanut tarpeenmukaisia palveluita, päässyt tarvitsemaansa hoitoon tai löytänyt tietoa siitä, miten edetä omalla hoito- ja palvelupolullaan. Yksiköihin ollaan yhteydessä myös lääkärin tekemällä lähetteellä.

Osallistumalla harvinaissairaan hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämiseen yksiköt vastaavat ensimmäisessä ohjelmassa esitettyyn tarpeeseen harvinaissairaiden diagnoosiin ja hoitoon tähtäävän polun virtaviivaistamisesta sekä tämän tunnetuksi tekemisestä terveydenhuollon eri tasoilla. Yksiköiden roolia esitetään vahvistettavaksi omalla erityisvastuualueellaan. Tämä tapahtuu lisäämällä harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyötä perusterveydenhuollon, keskus- ja aluesairaaloiden sekä sosiaalihuollon ja järjestöjen kanssa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* harvinaissairauksien yksiköiden alueellisten toimintamuotojen yhtenäistäminen ja oman yksikön aseman selkiyttäminen kullakin ERVA-alueella
* harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyön vakiinnuttaminen ja vahvistaminen eri terveydenhuollon yksiköiden kanssa niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollossa sekä vahvempi tiedon välittäminen harvinaissairauksien yksiköistä perusterveydenhuoltoon

### Harvinaissairaan hoidon ja palveluiden koordinaatio

Hoidon ja palveluiden suunnittelun merkitys korostuu tilanteessa, jossa tietoa on tarjolla vähän. Monelle harvinaissairaalle kokonaisvaltaisen asiakassuunnitelman tekeminen mahdollistaa riittävän tuen arjen sujuvuudelle. Myös terveyssosiaalityöntekijöiden ja kuntoutusohjaajien osaamista on hyödynnettävä suunnitelmaa tehtäessä: suunnitelman on hyvä pitää sisällään sekä sosiaali- että terveyspalvelut. Suunnitelmaa tehtäessä tulee tarvittaessa hyödyntää harvinaissairauksien yksiköiden, ERN-keskusten sekä järjestöjen ja yhdistysten osaamista.

Sosiaalihuoltolain (1301/2014, 42 §) mukaan asiakkaalle on nimettävä omatyöntekijä, jos palvelun tarve ei ole lyhytaikaista tai tilapäistä. Syksyllä 2018 päättyneen EU-rahoitteisen INNOVCare-hankkeen tavoite oli kehittää harvinaissairaiden sosiaalista tukea parantavia rakenteellisia uudistuksia sekä kokonaisvaltaisia ja asiakaskeskeisiä palvelupolkuja. Hankkeessa korostettiin omatyöntekijän (case manager) merkitystä tukemassa harvinaissairasta ja hänen läheistään palveluiden yhteensovittamisessa ja arjen haasteiden kohtaamisessa. Omatyöntekijä auttaa löytämään paikalliset asiantuntijat, toimii paikallisen ja valtakunnallisen osaamisen yhteyshenkilönä sekä antaa yksilöllistä ja voimaannuttavaa tukea harvinaissairaalle ja hänen läheiselleen. Hankkeen kokemusten perusteella tulee harkita, missä tapauksissa harvinaissairaalle on tärkeää nimetä omatyöntekijä, missä tehtävissä omatyöntekijän roolia on hyvä hyödyntää ja miten omatyöntekijä parhaiten tukisi harvinaissairaan osallisuutta tämän hoito- ja palvelupoluissa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

* omatyöntekijämallin suunnittelu ja pilotointi harvinaissairaalle hoidon ja palveluiden sujuvuuden varmistamiseksi
* terveyssosiaalityön aseman vahvistaminen harvinaissairauksien hoidon moniammatillisessa yhteistyössä

## Ohjelman jalkauttaminen ja toimeenpanon seuraaminen

Harvinaissairauksien kansallisen ohjelman perustana on harvinaissairauksia sairastavien ihmisten yhdenvertainen oikeus tarpeenmukaiseen hoitoon ja palveluihin. Osallisuuden edistäminen parantaa harvinaissairaden asemaa ja heidän oikeuksiensa toetutumista. Yliopistosairaaloiden yhteyteen perustetuilla harvinaissairauksien yksiköillä on keskeinen rooli harvinaissairaiden tarvitsemien palvelujen kehittämisessä.

Harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa vuosille 2019–2022 korostuvat osallisuuden edistämisen ohella osaaminen ja kansallinen koordinaatio. Sosiaali- ja terveysministeriö ja Terveyden ja hyvinvoinnin laitos ovat keskeisiä toimijoita kansallisen koordinaation kehittämisessä. Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksella on kehitetty vammaispalveluiden kansallista koordinaatiota, ja työryhmän näkemyksen mukaan Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselle sopisi monia harvinaissairauksia koskevia kansallisen koordinaation tehtäviä. THL:n asema kansallisena rekisteriviranomaisena tukee myös harvinaissairauksien koordinaation tarpeisiin vastaamista.THL on jo lähtenyt edistämään Orpha-koodien käyttöönottoa, ja tulevaisuuden ratkaistavaksi jää Orphanetin Suomen yhteyspisteen ylläpito. Sosiaali- ja terveysministeriö huolehtii osaltaan erityisesti kansainvälisen yhteistyön mahdollistamisesta esimerkiksi edistämällä ERNeihin osallistumista ja niiden osaamisen hyödyntämistä sekä Pohjoismaiden välistä yhteistyötä.

Potilasjärjestöt sekä harvinaissairauksien yksiköt edistävät osallisuuden vahvistamista ja edistämistä. Harvinaissairaita kohtaavat sosiaali- ja terveydenhuollon ammattihenkilöt ovat avainasemassa tiedon välittämiseksi harvinaissairaiden osallistumismahdollisuuksista potilasjärjestöihin ja pääsemisestä ajantasaisen ja laadukkaan tiedon äärelle. Mahdollisuudet tiedon jakamiseen ovat parantuneet 2010-luvulla. Koordinaatiotarve näkyy muun muassa siinä, että eri tiedon tuottajien yhteistyötä ja työnjakoa voisi lisätä tietosisältöjen laatimisessa. Päällekkäistä työtä ja tiedontuotantoa tulee välttää jotta voimavaroja käytettäisiin parhaiten hyödyntämään mahdollisimman monen harvinaissairaan arjen helpottamista.

Ohjelman jalkauttaminen edellyttää kaikkien osapuolten sitoutumista yhteisesti laadittuihin tavoitteisiin. Työryhmä ei halunnut tehdä kansallisesta ohjelmasta yksityiskohtaista toimenpiteiden luetteloa, vaan kuvata keskeisimmät päätöksentekoa ohjaavat periaatteet harvinaissairaiden aseman parantamiseksi. Sosiaali- ja terveyspalveluiden muutostarpeissa vaaditaan alueellisten ja kansallisten toimijoiden yhteistyötä, jotta tässä ohjelmassa esitetyt tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset saadaan toteutumaan.Tilanteessa, jossa sosiaali- ja terveyspalvelujärjestelmä on isossa kansallisessa murroksessa, keinot, joilla tavoitteet toimeenpannaan on tunnistettava alueellisesti tai kansallisesti eri toimijoiden yhteistyönä.(Älä poista tätä sivunvaihtoa.)

Lähteet

De Santis, Marta & Hervas, Clara & Weinman, Ariane & Bottarelli, Valentina (2018) Patient Empowerment. Policy Brief. RD-ACTION WP2-TASK 2.5 Output.

Euroopan unionin komissio. Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN). <https://ec.europa.eu/health/ern_fi>

Euroopan unionin neuvosto (2009) Neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla. 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.

Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014 - 2017. Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriö. Raportteja ja muistioita 2014:5. <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/70262>

Kääriäinen, Helena (2018) Osaamiskeskusverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Lääkärilehti 73, 24–31.

Ruskoaho, Heikki (2018) Selvityshenkilön loppuraportti. Lääkekorvausjärjestelmän kehittäminen. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 20/2018.

Saastamoinen, Leena & Saarelainen, Laura & Autti-Rämö, Ilona & Martikainen, Jaana (2015) Lääkkeiden ja ravintovalmisteiden käyttö harvinaisten sairauksien hoidossa. Kysely harvinaissairaita hoitaville lääkäreille. Kelan tutkimusosasto. Työpapereita 76/2015.

Suomen YK-liitto (2015) YK:n yleisopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista ja sopimuksen valinnainen pöytäkirja. <https://www.ykliitto.fi/sites/ykliitto.fi/files/vammaisten_oikeudet_2016_net.pdf>

Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017) <https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2017/20170582>