

Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma syntyy

Suomessa on EU:n suosituksesta tekeillä harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma. Ohjelman pitäisi syntyä vuoteen 2013 mennessä ja sen valmistumista ohjaa EU-rahoitteisena yhteistyönä toimiva Europlan

Ohjelman tekemisellä tavoitellaan harvinaista sairautta sairastaville korkealuokkaista terveydenhuoltoa ja harvinaislääkkeitä. Toiveena on, että EU:n jäsenmaissa lisättäisiin ja koordinoitaisiin harvinaisten sairauksien määrittelyä, koodausta ja luettelointia.

Asiantuntijuuden keskittäminen osaamiskeskuksiin ja niiden verkostoituminen Euroopassa sisältävät EU:n vuonna 2009 annettuun ohjelmasuositukseen. Jäsenmaiden tulisi koota eurooppalaista asiantuntemusta ja lisätä sairastavien vaikutusvaltaa. Kansallisten ohjelmien pitäisi myös sisältää vakuutus siitä, että harvinaisten sairauksien tiedotus, tutkimus ja terveydenhoidon rakenteet ovat jokaisessa maassa kestävällä pohjalla.

Kansallista ohjelmaa suunnitellaan juuri sellaisille harvinaisille sairauksille, jotka ovat henkeä uhkaavia tai kroonisesti vammauttavia ja niin harvinaisia, että ne vaativat erityistä voimavarojen yhdistämistä. EU:n jäsenvaltioissa noin kahdeksan prosenttia eli 36 miljoonaa ihmistä sairastaa harvinaista sairautta.

EU:ssa sairaus määritellään harvinaiseksi silloin, kun sitä sairastaa jäsenvaltiossa alle 5/10 000 asukasta. Pohjoismaissa määritelmä on pidetty 1-2 sairastajaa/10 000 asukasta. Valtaosa näistä sairauksista on perinnöllisiä.

Kansallisten ohjelmien tilanne muualla Euroopassa on hajanainen. Toisilla mailla on olemassa oma ohjelmansa ja toiset ovat sitä vasta työstämässä. Esimerkiksi Ruotsissa on keskitytty nyt lähinnä tiedon tuottamiseen.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tutkimusprofessori Helena Kääriäinen puhui Harvinaiset-verkoston kutsuseminaarissa Helsingissä syyskuussa. Hän kysyy, kannattaako kansainvälis-

tä yhteistyötä yrittää, vai tulisiko Suomen pärjätä omin voimin. Kansainvälisen yhteistyön eduksi Kääriäinen listaa muun muassa isompien potilasmäärien tuomat myönteiset vaikutukset, yhdessä saavutettavan laajemman kokemuksen hoidosta ja päällekkäistyön välttämisen.

Kääriäinen huomaa myös, ettei kansainvälinen yhteistyö ratkaise kaikkea. Valtaosa potilaista kun toivoo saavansa hoitoa äidinkielellään ja haluaa, että se olisi helposti saavutettavaa. Myös terveydenhuollon koulutuksen Kääriäinen arvelee haluttavan omalla kielellämme.

Suomen lisähaasteita harvinaisten sairauksien hoidossa ovat maamme pitkät etäisyydet ja harva asutus. Myös kieleminen on harvinaisen ja meiltä löytyy suomalaisen tautiperimän tauteja, joista ei tiedetä muualla.

Diagnoosit usein hakusalla

Haasteita harvinaista sairautta sairastavilla on paljon. Sairauksien ja vammojen tunnistaminen ja hoitamisen vaativat asiantuntemusta. Kuntoutus, palvelut ja tavallinen arkikin pitäisi saada toimivaksi.

Kääriäinen listaa, että sairauden harvinaisuus vaikeuttaa diagnoosin löytymistä ja tutkittavan henkilön tiedon saantia. Myös vertaistuen etsiminen on hankalaa. Terveydenhuollossa sairauden tai vammaan harvinaisuus hidastaa tiedon kertymistä ja sen löytämistä, asiantuntijuuden kehittymistä, tutkimusprojekteja ja lääkekehittelyä.

Professori huomauttaa kotimaan tilanteen olevan suomalaisen tautiperimään liittyvien tautien suhteen hyvä.

– Joidenkin tautien suhteen tilanne on meillä paremmin kuin missään muualla, joidenkin suhteen huonommin. Meillä harvinaisten, mutta muualla tavallisten tautien suhteen on pul-



Iholiiton kuntoutussuunnittelija Risto Heikkinen toimii vuoden 2011 ajan Harvinaiset-verkoston puheenjohtajana.

Puheenjohtajuus Iholiitolle

Harvinaiset-verkosto on 1995 toimintansa aloittanut valtakunnallinen harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto. Toiminnassa mukana olevat yhteisöt ovat yleishyödyllisiä yhdistyksiä tai säätiöitä, jotka edustavat tai tuottavat palveluita harvinaisiin sairaus- tai vammaryhmiin kuuluville ihmisille.

Puheenjohtajuus kiertää verkoston jäsenten kesken ja verkostoa edustaa puheenjohtajajärjestö. Vuonna 2011 puheenjohtajuus on Iholiitolla, jonka edustajana verkostossa toimii kuntoutussuunnittelija Risto Heikkinen.

mia. Osaammeko esimerkiksi havaita maahanmuuttajien taudit?

Lääkintöneuvos Raija Asola Sosiaalili- ja terveysministeriöstä kuvasi Harvinaiset-verkoston järjestämässä seminaarissa Suomen nykytilannetta. Osaaminen on keskittynyt yliopistollisiin sairaaloihin ja osa sairauksien hoidosta on STM:n asetuksella jo keskitetty. Potilaiden oikeudenmukaisen kohtelun pyrkivät nyt varmistamaan perustuslaki ja laki potilaan asemasta ja oikeuksista.

Raija Asola kuvaa, että meillä tärkeimmäksi osa-alueeksi harvinaisten sairauksien kansallisen suunnitelman tekemisessä näyttäisi nousevan diagnostiikan ja hoidon organisoiminen palvelujärjestelmässä.

Suomalaiset ovat nyt verkostoituneet kansallisesti. Harvinaiset-verkosto on seitsemäntoista sosiaali- ja terveysalan järjestön ja säätiön muodostama yhteistyöelin, joka tekee työtä harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien hyväksi. Se muun muassa ylläpitää harvinaisten sairauksien ja vammaryhmien sivustoja, joita ovat suomalainen www.harvinaiset.fi ja yhteispohjoismainen palveluportti www.rarelink.fi.

Suomi on mukana myös eurooppalaisessa Orphanetissa, joka on EU:n rahoittama verkkopalvelu. Orphanet jakaa tietoa harvinaisista taudeista englanniksi, ranskaksi, saksaksi, italiaksi ja espanjaksi. ■