

HARVINAISSAIRAUDET

Mikko Seppänen

Dosentti, sisätautien ja infektiosairauksien erikoislääkäri
Oyl, Harvinaissairauksien yksikkö, Lasten ja nuorten sairaudet,
HYKS, HUS

Heikki Lukkarinen

Dosentti, lastentautien erikoislääkäri
Koordinaattori, Harvinaissairauksien yksikkö, Tyks, VSSHP

Harvinaissairauksien yksiköt ja niiden verkostoituminen Suomessa

Harvinaissairauksien yksiköt on perustettu yliopistosairaaloihin. Toiminnan tavoitteina on asettaa potilas keskiöön ja koota harvinaissairauksien osaajat valtakunnallisiksi osaamisverkostoiksi.

Vaikka yksittäisiä harvinaissairauksia sairastavia on vähän, muodostavat he yhdessä yllättävän suuren joukon. Euroopassa harvinaissairauksia on noin 6–8 %:lla väestöstä, eli niitä sairastaa joka 17:s ihminen. Tarkkoja harvinaissairauksien esiintyvyydestietoja ei ole olemassa. Tämä johtuu puutteellisista rekisteritiedoista.

HUS:n vuonna 2015 tekemän selvityksen mukaan HUS-alueen 1,6 miljoonasta asukkaasta 6 %:lla oli harvinaissairaus edeltävien viiden vuoden aikana. Osuus vastaa koko maan tasolla 300 000 suomalaista. Harvinaissairauksien hoito vei 18 % HUS:n budjetista, vuosittain noin 270 miljoonaa euroa.

Suomessa laadittiin STM:n johtama Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Sen keskeisenä

ehdotuksena ollut harvinaissairauksien yksikköjen perustaminen yliopistosairaaloihin on nyt toteutunut (**kuvio 1**).

Toiminnan tavoitteena on asettaa potilas keskiöön ja koota harvinaissairauksien osaajat valtakunnallisiksi osaamisverkostoiksi. Harvinaista sairautta potevan kansalaisen yhdenvertaisuuteen ja arkeen vaikuttava päätöksenteko on osin poliittista ja liittyy yhteiskunnan tukijärjestelmiin (Kela, vammaispalvelut, lääkekorvausjärjestelmät).

Puutteelliset rekisteri- ja tutkimustiedot vaikeuttavat hoidon järjestämistä

WHO:n ICD-10-koodiston suomalaisessa versiossa on tarkka koodi vain noin 350–450 harvinaissairaudelle. Euroopassa on vuodesta 1996 lähtien



Harvinaista sairautta potevan kansalaisen yhdenvertaisuuteen ja arkeen vaikuttava päätöksenteko on osin poliittista.

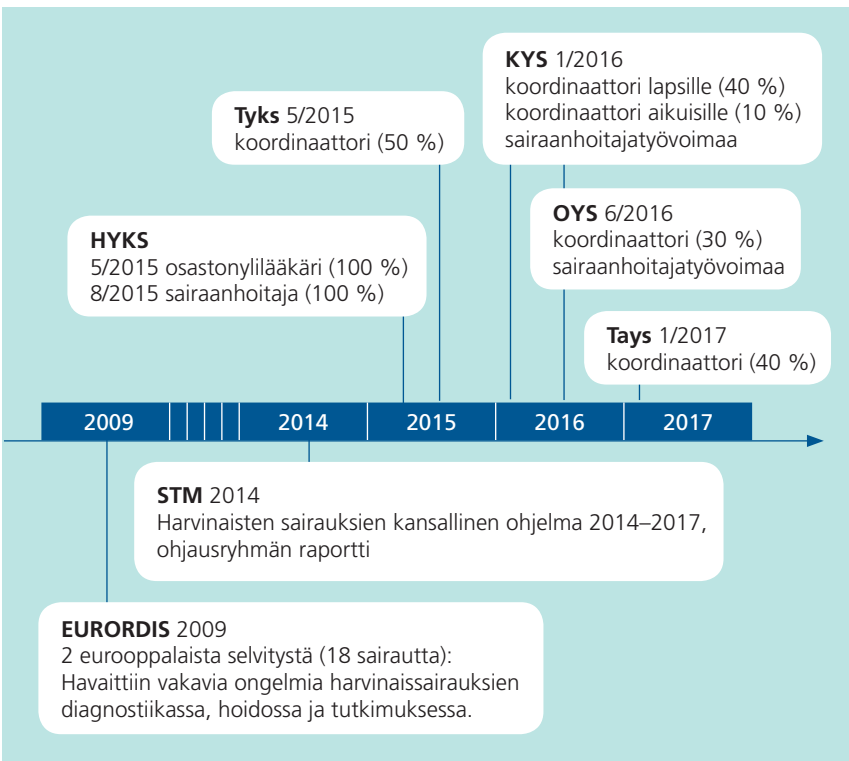
©Stock/maksattana

Kuvio 1. Harvinaissairauksien yksiköt Suomessa. Työaikaan allokoitut prosenttiosuudet voivat vaihdella.

luokiteltu harvinaissairauksien diagnooseja systemaattisesti Orphanet-portaalin tietokannoissa. Toimintaa on rahoittanut Ranskan INSERM-tutkimuslaitos ja Euroopan komissio.

Vuoden 2015 lopussa Orpha Code -koodistossa oli 6 798 harvinaissairautta. Listattuna on muun muassa 3 506 monogeenistä harvinaissairautta, joihin liittyy muutoksia 3 377 geenissä. Kuitenkin vain noin 2 000 sairaudesta löytyy sekä kliininen yhteenveto että ohjeisto geneettisestä testauksesta. Orpha Code -järjestelmä otetaan osaksi ICD-koodistoa ICD-11-versiossa. Sen käyttöönotto alkanee Euroopassa vuosina 2017–2018, Suomessa myöhemmin.

Huonot rekisteröintijärjestelmät vaikeuttavat suuresti harvinaissairauksien tutkimista, niiden hoitojen terveystaloudellista arviointia ja hallinnollista ohjausta.



Harvinaissairauksien hoito on usein ongelmallista, koska moniin niistä ei ole olemassa tutkitusti tehokkaita täsmähoitoja. Tietämys muun muassa erityisen kalliiden harvinaislääkkeiden tehokkuudesta ja vaikutuksesta potilaiden elinikään ja elämänlaatuun olisi erityisen tärkeää. Hoitoja koskevat julkaisut perustuvat useimmiten erittäin pienten potilasmäärien lyhyen seuranta-ajan (yleensä alle vuosi) tutkimuksiin. Tietoja hoitojen vaikuttavuudesta kuolleisuuteen tai elämänlaatuun ja toimintakykyyn pitkällä aikavälillä on joko vähän tai ei lainkaan.

Terveystieteiden palveluntarjoajien tulisi pystyä mittaamaan hoidon kustannuksia yksittäisen taudin kohdalla koko hoitajakson ajalta, jotta he pystyisivät mittaamaan palvelujensa arvoa. Samalla hoidon vaikutusta tulisi mitata esimerkiksi potilaan ilmoittamalla toimintakyvyn muutoksella (patient-reported outcomes measure,

Tarkka diagnoosi on harvinaissairaalle tärkeää, mutta samalla se on alku pitkälle ja vaativalle sopeutumisprosessille.

PROM) tai suoralla vertailulla vastaviin palveluntarjoajiin (benchmarking).

Harvinaissairauksien hoidon järjestämisen erityispiirteistä

Harvinaissairauksista valtaosa on parantumattomia, kroonisia sairauksia. Harvinaissairauksien kliininen diagnostiikka on tunnetusti vaativaa (Nevalainen ja Jääskeläinen, tässä numerossa). Tarkka diagnoosi on harvinaissairaalle tärkeää, mutta samalla se on alku pitkälle ja vaativalle sopeutumisprosessille.

Eri harvinaissairauksille yhteisiä piirteitä löytyy etenkin potilaan arjen, hoidon, seurannan ja erilaisten tukimuotojen järjestämisessä (kuvio 2). Koska taudit ovat harvinaisia, ovat hoitoketjut usein kehittymättömiä. Etenkin aikuisilta puuttuu usein hoidon vastuuyksikkö, eivätkä he ole säännöllisessä seurannassa. Potilas voi myös tippua seurannan ja hoidon ulkopuolelle elämäntilanteen muutoksien yhteydessä esimerkiksi muuton vuoksi.

Harvinaissairauksien ongelmiin pehentyneitä sosiaalityöntekijöitä on rajallinen määrä. Potilaan ja omaisten tarvitsema sosiaalinen, vertais-, maksu- ja toimintakykyyn perustuva sosiaalitoimen, Kelan ja vammaispalveluiden tuki ovat kuitenkin korvaamattomia arjessa. Ne kuuluvat myös kansalaisten yhdenvertaisuusperiaatteen toteutumisen edellytyksiin.

Suuri osa harvinaissairauksista vaatii moniammatillista lähestymistapaa diagnostiikkaan, hoitoon ja kuntoutukseen. Sairaalarjestelmämme on kuitenkin rakentunut erikoisalakohdaisiksi klinikoiksi, joiden välillä potilas liikkuu. Erikoisalojen väliset rajat jakavat terveydenhuollon osaamisen silloihin, jotka haittaavat harvinaissairaalan diagnostiikkaa ja hoitoa. Samaa tautia eri erikoisaloilla tai ikäryhmissä hoitavat saattavat tehdä rajallista yhteistyötä sairaalan sisällä ja valtakunnallisesti. Hoitovastuu on usein jakautunut tai epäselvä.

Erikoisalojen yhteisten potilaiden diagnostiikkaa, hoitoa ja seuranta

Kuvio 2. Harvinaissairaalan arki sosiaali- ja terveydenhuollon pyörteissä.

Harvinaispotilas

- varhainen diagnoosi
- arjen sujuvuus?
- tarvittavat avut ja tuet?
- taloudellinen tilanne?
- sairauden tilanne?
- kuntoutustarve?
- psykiatrisen tuen tarve?
- siirtymä aikuisuuteen?
- siirtymä vanhuuteen?

Lääkäri

- sairauskeskeinen ajattelu
- lääketieteellisesti vaativan potilaan hoidon muut ulottuvuudet?
- potilaan muun auttamisen resurssit?

Julkinen terveydenhuolto

- tehokkuus
- terveyshyöty, QALY
- kannattavuus
- kansalaisten yhdenvertaisuus

Kela

- toimintakykyyn perustuvat arviot

Vammaispalvelut

- toimintakykyyn perustuvat arviot

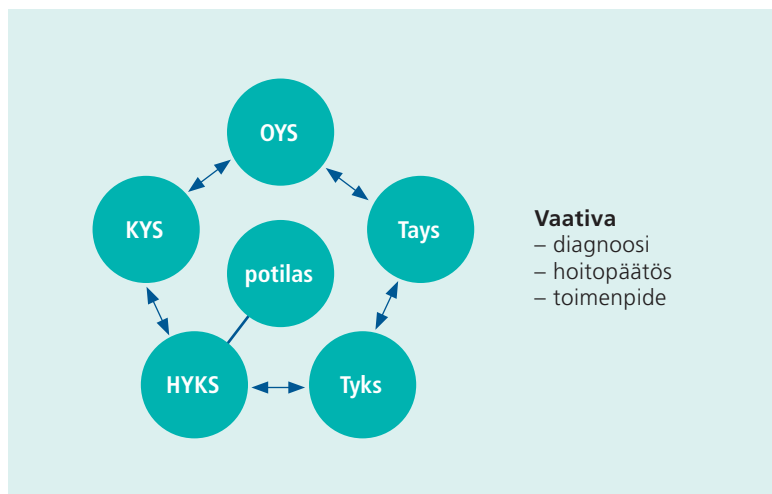
Sosiaalitoimi

- toimintakykyyn perustuvat arviot

Kolmas sektori

- tehokkuus
- terveyshyöty/€
- kannattavuus
- (voitto)

Kuvio 3. Kansalliset osaamisverkostot auttavat potilasta harvinaissairauksissa. Kuviossa esimerkkipotilaan vastuusairaala on HYKS, joka tarvittaessa konsultoi muita osaamisalueensa lääkäreitä valtakunnallisesti.



koskevien ongelmanratkaisukokousten järjestäminen on vaikeaa, minkä vuoksi niitä on harvoin. Myös Suomen maantieteellinen koko ja puutteellinen tietämys sairauksien alueellisista esiintyvyyseroista hankaloittavat potilaiden moniammatillista hoitoa ja seurannan jatkumista vauvasta vanhukseen. Vuonna 2009 julkaistun eurooppalaisen harvinaissairaustutkimuksen (The voice of 12 000 patients) mukaan perheen tai potilaan muutto lähemmäs osaamiskeskusta oli Suomessa erityisen yleistä. Tämä kuvastaa maassamme vallitsevaa epätasaa hoitoon pääsyssä.

Emme voi olettaa, että noin 8 000 sairaudelle voitaisiin perustaa vain näihin keskittynyt valtakunnallinen osaamiskeskus. Tämä olisi logistisesti ja tietotaidollisesti ylivoimainen haaste. Eriyttämällä toiminta normaalista klinikkatoiminnasta voitaisiin menettää suuri joukko erityisosaajia.

Harvinaissairauksia hoitaville lääkäreille vaikuttaa olevan ominaista voimakas sitoutuneisuus työhön ja

ammattitaidon kehittämiseen. Heitä kuvastaa myös tietty pioneerihenkisyys ja voimakas omistajuus tehtävänsä. Nämä ominaisuudet ovat edullisia toiminnan kehittämiseksi ja palveluiden tarjoamiselle. Samat ominaisuudet voivat kuitenkin viedä huomiota siltä, että toiminnan jatkuvuus turvataan. Toimintaedellytysten turvaaminen edellyttää ammattitaidon jakamista, muiden toimijoiden kouluttamista ja yhteistyötä. Pahimmillaan käy niin, että huippuosaajan jättäessä tehtävänsä, sille ei ole jatkajaa. Harvinaissairauksien hoidon omistajuuden tulee siis olla sairaanhoitopiirillä, kuten on laita muunkin toiminnan osalta.

Harvinaissairaudet on eurooppalaisen suosituksen mukaisesti jaettu 21:een eri tautiryhmään kuten harvinaiset keuhkosairaudet ja harvinaiset ihosairaudet. Toiminnan jatkuvuuden turvaamiseksi on edullista, jos tautiryhmien hoidosta vastaa ryhmä jatkuvasti kouluttavia ja ammattitaitoaan jakavia eri alojen asiantuntijoita eikä ammattitaito koskaan olisi vain yhden osaajan tarjoamaa. Yliopistosairaaloi-

den harvinaissairauksien asiantuntijat ovat päättäneet tehdä laaja-alaista yhteistyötä yli erikoisala- ja sairaanhoitopiirirajojen.

Harvinaissairauksien hoidon järjestäminen Suomessa

Kansallinen erimielisyys ja yhteistyökyvyttömyys olisivat pahinta, mitä harvinaissairauksien tautiryhmälle voisi tapahtua. Tämä oivallettiin harvinaissairauksien yksikköjä perustettaessa. Potilas ja yhteistyö hänen kanssaan asetetaan keskiöön. Yksiköiden tavoitteina ovat etenkin potilaan varhaisen diagnoosin, laadukkaan hoidon ja seurannan sekä arjen helpottaminen. Jo olemassa olevaa harvinaissairaustyötä halutaan tehostaa kohdentamalla pieni työvoimapanos.

Muissa yliopistosairaaloissa kuin OYS:ssa harvinaissairauksien yksiköt ovat hallinnollisia eikä niissä ole omaa vastaanottoa. Kaikki tosin ohjaavat edelleen läheteitä niissä tapauksissa, joissa potilaan diagnoosin epäselvyyden vuoksi lähettävä lääkäri ei ole osannut määrittää vastaanottavaa klinikkaa. OYS:ssa harvinaissairauksien yksikkö toimii klinisen genetiikan yksikössä, ja sillä on vastaanottoa, jolla pyritään tehostamaan geneettisen diagnoosin saavuttamista. KYS:ssä erityishaasteena on rajallinen mahdollisuus saada genetiikan konsultointia.

Suomessa ensisijaiseksi kehitysuunnaksi on valittu, että harvinaissairauksien osaajat järjestäytyvät valtakunnalliseksi osaamisverkostoiksi tautiryhmittäin ja tekisivät jatkossa yhteistyötä myös rekisteritietojen keräämisessä (kuvio 3). Kaikkia harvinaissairauksia ei ole mahdollista hoitaa jokaisessa yliopistosairaalasaa. Siksi ultraharvinaisia sairauksia potevien potilaiden hoitoa ja toimenpiteitä voidaan joutua keskittämään tulevaisuudessa jokuseen valtakun-

nalliseen vastuuyksikköön. Vastuuyksikkö tulisi sopia yhteisesti ja sen valinnassa ottaa huomioon myös sairauden maantieteellinen esiintyvyys ja potilasmäärät.

Valtaosa harvinaissairaista pystytään hoitamaan heidän omassa sairaanhoitopiirissään yhteistyössä muiden yliopistosairaanhoitopiirien kanssa. Näin potilas ei joudu matkustamaan kohtuuttomasti.

Tulevaisuuden näkymiä

Vakavasti sairaiden potilaiden näkökulmasta hoitojärjestelmän suurimmat puutteet koskevat seurantaa, hoitoa, maallikoille suunnattua informaatiota, vertaistukea ja sosiaalitoimea. Potilasarjelijöiden tarjoaman vertaistuen piiriin neuvomista pyritään tehostamaan. Samalla tähdätään kattavampaan ja ajantasaisempaan potilasinformaatioon. Apuna käytetään muun muassa www.harvinaissairaudet.fi-sivuston tarjoamaa sisältöä. Sivustoa kehitetään osana yliopistosairaaloiden digitaalisten palveluiden kehitysyhteistyötä (Virtuaalisairaala-hanke), ja sen tarkoituksena on toimia valtakunnallisena palvelualustana harvinaissairaille. Samalla puututaan mahdollisiin teknisiin ongelmiin, jotta muodostettavat tiedot ja palvelut olisivat tasarvoisesti kaikkien harvinaissairaiden saatavilla.

Verkostojen ja valtakunnallisesti suunnitelluilla olevien digitaalisten palveluiden (mm. virtuaaliset ongelmanratkaisukokoukset, konsultaatiot, vastaanotot) tavoitteena on, että harvinaissairaiden ei tarvitse matkustaa aina osana seurantaa. Käynnissä oleva sote-uudistus tähtää samoihin päämääriin.

Verkostomallin toimivuutta voidaan sairaanhoitopiireissä testata toden teolla vasta kun suunnitellut sähköiset apuvälineet, rekisterit ja hoidon laadun ja vaikuttavuuden mittarit toimivat täysimääräisesti. Ilman mittareita toimintatapojen muutoksen vaikuttavuutta ei voida seurata. Jo tehty yhteistyö on tehnyt mahdolliseksi avoimen tiedottamisen muun muassa valituista kehittämismalleista ja harvinaissairausrekisteriin kerättävästä tiedosta yliopistosairaanhoitopiirien kesken.

Vaarana on, että toiminta jää liian ylätasolle eikä jalkaudu harvinaissairauksien hoidon arkeen. Lisäksi moniammatillisen toimintamuodon toteutuminen vaatii kustannuksia aiheuttavien vanhojen ja tehostomien rakenteiden purkamista. Vapautuvat resurssit käytetään niin, että toiminnan muutos johtaa nopeampaan diagnostiikkaan, terveyshyödyn kasvuun ja potilastyytyväisyyden kohentamiseen. ●

KIRJALLISUUTTA

- Aymé S, ym. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet J Rare Dis* 2015; 10: 35.
- EUCERD. EUCERD core recommendations on rare disease patient registration and data collection: to the European Commission, member states and all stakeholders. 2013. www.eucerd.eu
- EUCERD Joint Action. Minimum data set for rare disease registries. 2015. www.eucerd.eu
- Eurordis. The voice of 12 000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. 2009. www.eurordis.org
- Garau R. The medical experience of a patient with a rare disease and her family. *Orphanet J Rare Dis* 2016; 11: 19.
- Gomberg-Maitland M, Rosenzweig EB. Using registries to understand clinical practice: A lesson for rare disease. *J Am Coll Cardiol* 2016; 67(11): 1324–6.
- Orphanet. The portal of rare diseases and orphan drugs. www.orpha.net
- PROMIS. Northwestern University. 2016. www.healthmeasures.net
- Richter T, ym. Rare disease terminology and definitions- a systematic global review: Report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value Health* 2015; 18: 906–14.
- Sosiaali- ja terveysministeriö. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014: 5. Helsinki: STM; 2014. 45p.

