Vastaus kirjalliseen kysymykseen harvinaista sairautta sairastavien potilaiden hoidosta

Eduskunnan puhemiehelle

Eduskunnan työjärjestyksen 27 §:ssä mainitussa tarkoituksessa Te, Arvoisa puhemies, olette toimittanut asianomaisen ministerin vastattavaksi kansanedustaja Antti Kaikkosen /kesk näin kuuluvan kirjallisen kysymyksen KK 33/2017 vp:

> *Mihin toimenpiteisiin hallitus aikoo ryhtyä harvinaista sairautta sairastavien lasten ja muiden potilaiden hoidon parantamiseksi Suomen julkisessa terveydenhuollossa?*

Vastauksena kysymykseen esitän seuraavaa:
Harvinaissairaus on määritelmänsä mukaan harvinainen eli se esiintyy enintään viidellä kymmenestä tuhannesta. Harvinaissairauksia (yhteensä n 7000) sairastaa elämänsä aikana vähintään 6% väestöstä eli Suomessa arviolta yli 300 000:lla on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma.

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmän ajalle 1.6.2012─31.12.2013 harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman laatimiseksi. Ohjausryhmä laati kansallisen ohjelman vuosille 2014–2017 ja se sisältää 13 toimenpide-ehdotusta. Työryhmätoimintaa kansallisen ohjelman toimeenpanon suunnittelemisen, koordinoimisen ja seuraamisen toteutumiseksi on jatkettu ja nykyisen työryhmän toimintakausi päättyy 31.12.2017.

Osana kansallista ohjelmaa on jokaiseen yliopistosairaalaan perustettu harvinaissairauksien osaamisyksikkö. Sosiaali- ja terveysministeriö on ollut aktiivisesti mukana kansallisten osaamisverkostojen rakentamisessa siten, että niillä on ollut mahdollisuus hakea eurooppalaisen harvinaissairauksien osaamisverkostojen (ERN - European reference network) jäsenyyksiä.

Uudistetun terveydenhuoltolain 45§:n mukainen asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja osaamisen keskittämisestä on valmisteilla. Asetuksessa tullaan huomioimaan harvinaissairauksien oikea-aikaisen diagnoosin ja hoidon edellyttämät keskittämis- ja koordinointitarpeet.

Harvinaissairauksien lääkehoidon mahdollisuudet ovat lisääntyneet nopeasti. Harvinaissairauksien lääkehoidon on arvioitu olevan keskimäärin 130 kertaa kalliimpaa kuin tavallisten sairauksien, erittäin harvinaisissa sairauksissa kustannukset ovat keskimäärin 500 000 €/henkilö/vuosi (globaali arvio). Kansainvälisesti onkin arvioitu, että mikään maa ei

pysty ottamaan kaikkia uusia hoitomahdollisuuksia käyttöön jos lääkkeiden kustannuskehitystä ei saada taittumaan. Suomessa yliopistosairaaloiden johtajaylilääkärit ja arviointiylilääkärit ovat pyytäneet, että STM:n asettama palveluvalikoimaneuvosto harkitsisi, olisiko sen mahdollista antaa lausunto harvinaissairauksien hoitojen vaikuttavuuden, turvallisuuden ja kustannusvaikutusten arvioimisen periaatteista ja menettelytavoista.

Harvinaissairauksien diagnoosin ja hoidon kehittäminen edellyttää uudenlaista tiedon jakamisen ja saannin periaatetta. Valtaosa harvinaissairauksista on perinnöllisiä. Tautien harvinaisuuden vuoksi kansalliset tietopankit eivät ole riittäviä vaan tietoa on pystyttävä jakamaan kansainvälisesti. Sosiaali- ja terveysministeriössä on valmisteltu ja valmistellaan lakia sote-tietojen toissijaisesta käytöstä, kliinisestä lääketutkimuksesta sekä genomitietojen käytöstä. Kaikissa näissä laeissa huomioidaan tietoturvallisen käytön ja jakamisen mahdollisuudet yksilön suoja ja tietoinen suostumus huomioiden. Yhteiset tietovarannot ovat erityisen tärkeitä harvinaissairauksien diagnoosi- ja hoitomahdollisuuksien kehittämisessä. Yhteinen, tietosisällöltään harmonisoitu tietovaranto myös mahdollistaisi erityisesti ns. ultraharvinaisten potilaiden (vain muutama potilas Suomessa) nopeamman diagnosoinnin.

Suomi osallistuu myös kansainvälisen IRDiRC (international rare diseases research consortiumin toimintaan) toimintaan. IRDiRC on todennut, että harvinaissairauksien diagnoosin ja hoidon kehittäminen edellyttää globaalia tiedonjakamista ja yhteistyötä. Tässä on tunnistettu useita juridisia esteitä sekä tiedon omistajuuteen liittyviä haasteita, joita selvitetään kansainvälisenä yhteistyönä.

Suomi on osallistunut pohjoismaiseen harvinaissairauksien verkostoon (Nordic network on rare disorders) ja vastasi 2016 verkoston puheenjohtajamaana myös vuoden 2017 toiminnan suunnittelusta. Puheenjohtajuus on siirtynyt 2017 Norjaan ja yhteistyö pohjoismaisella tasolla harvinaissairauksien hoitopolkujen parantamiseksi jatkuu. Vuoden 2017 kehittämisen aiheita on erityisesti harvinaissairaiden psykososiaalisen tuen tarpeeseen vastaaminen. Tätä työtä tehdään kansallisten selvitysten pohjalta. Pohjoismaiden ministerineuvosto tukee taloudellisesti verkoston toimintaa.

Sosiaali- ja terveysministeriö on aktiivisesti tukenut suomalaisten harvinaissairauksien verkostojen hakemusta eurooppalaisten harvinaissairauksien osaamisverkostojen (ERN - European reference network) jäseneksi. Valitut jäsenet julkaistaan virallisesti Vilnassa 8-9.3. pidettävän ERN konferenssin yhteydessä, jonka jälkeen suomalaiset ERN verkostojen jäsenet tiedottavat toiminnastaan.

Harvinaissairauksien diagnoosin ja hoidon järjestäminen sekä kehittäminen on kaikkien EU maiden kehityskohteena, myös Suomessa. Oikea-aikaisten hoitopolkujen kehittäminen edellyttää sekä kansallista että kansainvälistä yhteistyötä, jota hallitus tukee. Tulevassa SOTEssa on mahdollista Valtioneuvoston asetuksella varmistaa osaamisen keskittäminen ja toiminnan koordinointi harvinaissairaiden nopeamman diagnoosiin pääsyn sekä hoidon käynnistymisen varmistamiseksi. Psykososiaalisen tuen järjestyminen parantuu SOTE integraation avulla. Vertaistuen mahdollisuuksien parantamiseksi tehdään yhteistyötä

harvinaisverkostojen, potilasjärjestöjen ja Kelan kanssa. Harvinaisten sairauksien lääkehoidon rahoitus tulee esille menossa olevassa lääkekorvausjärjestelmän uudistamistarpeiden selvityksessä.

Helsingissä 10.3.2017

Perhe- ja peruspalveluministeri Juha Rehula