

Helse- og omsorgsdepartementet

Postboks 8011 Dep

0030 Oslo

Dato:
13.02.2015

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) består av ni kompetansesentre og en fellesenhet. Kjernevirksomheten i NKSD skjer ved kompetansesentrene. Fellesenheten ligger i Kvinne- og barneklubben, Oslo universitetssykehus.

Vi takker for muligheten til å uttale oss om NOU 2014: 12 ”Åpent og rettferdig – prioriteringer i helsetjenesten”. Vår uttalelse er disponert slik:

- 1) NKSDs hovedsynspunkt
- 2) Utvalgets omtale av sjeldnefeltet (kap 8.4)
- 3) Kort beskrivelse av sjeldne diagnoser
- 4) Utvalgets forslag til kriterier
- 5) Utvalgets forslag om nye virkemidler og videreutvikling av allerede eksisterende virkemidler

NKSD har ikke uttalt seg om anbefalingene mht finansieringsformer og egenbetaling idet utvalgets anbefalinger er gitt i en form som vil kreve nærmere utredning. De praktiske og administrative konsekvensene av disse anbefalingene er ikke omtalt i NOUen.

NKSDs hovedsynspunkt

Grunnlaget for utarbeidelsen av prioriteringskriteriene er å kunne gi et likeverdig tilbud til alle brukere av norsk helsevesen. Med de foreslåtte prioriteringskriteriene vil det kunne oppstå et motsetningsforhold mellom likeverdighet i helsepolitisk forstand og likeverdighet i økonomisk forstand.

De som skal forestå prioriteringer forventes å bygge på systematisk og solid informasjon og kunnskap

om den aktuelle diagnosen. Ved sjeldne diagnoser er slik informasjon i liten grad tilgjengelig. Nettopp fordi diagnosene er sjeldne og omfatter få personer, er det begrenset tilgang på studier og systematiske oversikter av tilstrekkelig kvalitet. Dette er ikke problematisert i utvalgets rapport. Det er uklart for NKSD hvordan utvalget tenker seg at prioriteringskriteriene skal kunne benyttes overfor personer med sjeldne diagnoser når det ikke kan framskaffes tilstrekkelig dokumentasjon for hva som regnes som god behandling og oppfølging. NKSD er bekymret for at mangel på kunnskap og dokumentasjon om helsegevinst og helsetap for personer med sjeldne diagnoser skal medføre et svakere beslutningsgrunnlag og dermed økt risiko for en lavere prioritering av disse.

På denne bakgrunn vil NKSD foreslå at kompetanse på sjeldne diagnoser trekkes aktivt inn når prioriteringsspørsmål knyttet til pasienter med en sjelden diagnose behandles.

NKSD finner utvalgets beskrivelse av sjeldenfeltet mangelfull og foreslår at utvalgets framstilling suppleres med vår beskrivelse av sjeldne diagnoser.

Utvalgets omtale av sjeldenfeltet

I sin omtale av sjeldenhet (kap. 8.4) legger utvalget hovedvekten på utvikling av legemidler ”orphan drugs” for denne gruppen og på at sjeldenhet er grunnlag for individuell refusjon av legemidler. Dette er ikke en dekkende beskrivelse, og NKSD foreslår at utvalgets tekst suppleres med vår tekst ”Kort beskrivelse av sjeldne diagnoser” fra denne høringsuttalelsen (tekstboks).

Utvalget beskriver noen av årsakene til at legemidler som utvikles for sjeldne tilstander kan bli kostbare. Vi vil bemerke at ”orphan drugs” i Norge i liten grad er gjenstand for en forhandlingsprosess slik andre kostbare legemidler som finansieres av RHF blir. Ved å overføre finansieringsansvaret for ”orphan drugs” til RHF, vil det skje en forhandling i forkant av innkjøp og kostnadene vil antakelig kunne reduseres. I tillegg vil nye kostbare legemidler være gjenstand for prioritering og vurdering gjennom den nylig etablerte HTA (Health Technology Assessment) som omfatter alle RHF. Denne ordningen er sammenliknbar med flere av de ordninger utvalget beskriver i sin gjennomgang av prioriteringssystemene og -kriteriene i andre land. Det bør etableres og benyttes robuste nasjonale systemer som kan vurdere indikasjon for og effekt av behandling (metodevurderinger). NKSD bidrar gjerne med sin kompetanse når slike vurderinger skal gjennomføres for ”orphan drugs” eller andre diagnostiserings-/behandlingmetoder som gjelder sjeldne diagnoser.

Det kan imidlertid ikke settes likhetstegn mellom sjeldne diagnoser og ”orphan drugs”. Prioriteringer i helsetjenesten handler om så mye mer enn utvikling og refusjon av legemidler. Vår erfaring er at

personer med sjeldne, komplekse og gjerne alvorlige diagnoser ofte kommer til kort ved utredning, diagnostikk, behandling og oppfølging. Mange av disse pasientene bruker ikke legemidler i det hele tatt, andre bruker legemidler utenfor godkjent indikasjon. Det er et problem for disse pasientene at legemidler utenfor indikasjon ikke dekkes av HELFO.

Ved mange sjeldne diagnoser er den grunnleggende kunnskapen om årsak, klinikk og prognose liten eller mangler helt. Slik kunnskapsmangel kan forsinke eller i verste fall hindre at det stilles en (riktig) diagnose, og dermed redusere muligheten for (riktig) behandling.

Utvalget berører ikke hvilken betydning lang ventetid på utredning og diagnostikk vil ha for det utvalget definerer som ”gode leveår”. Rask og riktig diagnose er en av de viktigste forutsetningene for å forstå og behandle sjeldne tilstander. Jo tidligere en diagnose stilles, jo tidligere kan foreldrene finne en behandlingsplan for barnet og planlegge sitt familieliv.

Også for pasienter med tilstander som ikke kan behandles, er tidlig diagnose av stor betydning: En korrekt diagnose er en forutsetning for å kunne gi en prognose eller et forventet utfall av sykdommen. I tillegg betyr det å få en diagnose slutten på en, ofte lang, prosess med uvisshet og mange kliniske undersøkelser. Ved diagnostikk som tar lang tid, kan man risikere varige funksjonsnedsettelse som ellers kunne vært unngått.

Kort beskrivelse av sjeldne diagnoser

I Norge defineres en sjelden sykdom (tilstand) som en tilstand som rammer færre enn 1 av 10 tusen personer, dvs færre enn 500 kjente tilfelle på landsbasis. Selv om den enkelte diagnose er sjelden, berører området mange. I Norge er totalt antall personer med en sjelden diagnose anslått til 30 tusen.

Mange sjeldne diagnoser krever langvarige og koordinerte tjenester. Pasientene har ofte behov for et kunnskapsbasert, helhetlig tilbud. Undersøkelser som er gjennomført i Norge viser at personer med sjeldne diagnoser får både for lite hjelp og til dels feil hjelp. De møter fagpersoner som har lite kunnskap om deres diagnose. Den berørte har ofte mer kunnskap om sin diagnose og konsekvensene av tilstanden enn tjenesteyteren. Personer med sjeldne diagnoser må ofte ”lære opp” nye helsearbeidere og andre om sin tilstand. Dette innebærer igjen at de mister kontinuitet i oppfølging og oppbygging av kompetanse i helsetjenesten.

Fordi en sjelden diagnose omfatter få personer både i Norge og for flere diagnoser også internasjonalt, vil det i liten grad eksistere god vitenskapelig dokumentasjon og kunnskapsbaserte oppsummeringer knyttet til diagnostisering, behandling og oppfølging av personer med en sjelden diagnose. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) kan og skal avhjelpe dette med å framskaffe kunnskap og spre denne til helsetjenesten for øvrig. Det er imidlertid et faktum at fordi gruppene er små, vil det være vanskelig å framskaffe randomiserte kontrollerte studier og systematiske oversikter. Dette medfører et beslutningsgrunnlag for prioritering av personer med sjeldne diagnoser som er svakere enn for andre pasientgrupper.

Sjeldenhet som eget kriterium

Det har i den senere tid og parallelt med utvalgets arbeid pågått en god debatt om eventuelle tilleggskriterier til de prioriteringskriteriene utvalget foreslår. Særlig er det debattert om det er behov for sjeldenhet som eget prioriteringskriterium. Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering har tidligere vurdert sjeldenhet opp mot dagens prioriteringskriterier. Vi synes drøftingene utvalget har gjort i forhold til både dagens og de foreslåtte prioriteringskriteriene (kap 8.4.3) er gode. Et sjeldenhetskriterium baseres på forekomst av en diagnose, og sier i seg selv ingenting om alvorlighetsgrad, kompleksitet eller behov for den enkelte. Utvalget mener at ingen av argumentene i drøftingen gir grunnlag for et selvstendig sjeldenhetskriterium.

Noe av det som kan tale for å benytte sjeldenhet som eget prioriteringskriterium er, som utvalget påpeker, at kompetansen og dokumentasjonen knyttet til sjeldne diagnoser ofte er mangelfull. Dette er også noe av grunnen til at både EU og Norge har valgt å rette spesiell oppmerksomhet mot denne brukergruppen. I Norge kommer dette godt til uttrykk ved at de nasjonale kompetansesentrene for sjeldne diagnoser er slått sammen i en nasjonal tjeneste, NKSD. NKSD mener det må etableres ordninger som sikrer likeverdig ivaretagelse av personer med sjeldne diagnoser basert på kunnskap om, og forståelse for, de spesielle forhold sjeldenhet medfører. Når det gjelder legemiddelbehandling har personer med sjelden sykdom samme krav på god behandling som personer med vanlige sykdommer. Få pasienter og lite volum av legemiddelsalg gjør legemidler til sjeldne diagnoser særlig kostbare. Absolutte kostnadsgrenser kan derfor ikke brukes. Det bør etableres robuste, nasjonale systemer som kan vurdere indikasjonen for, og effekten av, slik behandling.

Utvalgets forslag til kriterier

NKSD støtter det overordnede målet om ”flest mulig gode leveår for alle, rettferdig fordelt”, men vil påpeke at *gode leveår* er et problematisk begrep når det gjelder personer med nedsatt funksjonsevne og kronisk sykdom – herunder personer med en sjelden diagnose. Utvalget berører ikke utfordringer knyttet til lang ventetid for utredning og diagnostisering – noe som utvilsomt har betydning for hva som skal regnes som ”gode leveår”.

Brukerne er sjeldenfeltets viktigste informasjonsbærere, og vil derfor være en avgjørende ressurs når prioriteringer skal foretas. Dette vil imidlertid kunne være en utfordring når man skal foreta prioriteringer i forhold til behandling, og det kun finnes noen få med diagnosen. De som trenger behandlingen vil da være lett synlige. Personvern hensyn må ivaretas, også i slike situasjoner. Utvalget mener at politiker og andre beslutningstagere har et særlig ansvar for å lytte til og vurdere hvem som er, eller kan bli, ”de tause taperne”. NKSD ønsker å gjøre oppmerksom på at personer med sjeldne

diagnoser kan stå i fare for å falle i denne kategorien.

Utvalget presiserer betydningen av god dokumentasjon ved bruk av kriteriene. NKSD er i utgangspunktet enig i dette, men vil peke på at dokumentasjon i mange tilfelle vil mangle helt eller delvis for de sjeldne diagnosene. Nettopp fordi diagnosene er sjeldne og omfatter få personer, er det begrenset tilgang på randomiserte kontrollerte studier og systematiske oversikter. Dette er ikke problematisert i punkt 10.4 og 10.5 og heller ikke der sjeldenhet omtales spesifikt under 8.4. Det er uklart for NKSD hvordan utvalget tenker seg at prioriteringskriteriene skal kunne benyttes overfor pasienter med sjeldne diagnoser når rent medisinske gevinster ikke kan påregnes og det ikke kan framskaffes dokumentasjon for hva som regnes som god behandling og oppfølging. NKSD er bekymret for at et svakt beslutningsgrunnlag i prioriteringsarbeidet kan medføre lavere prioritering av pasienter med sjeldne diagnoser enn de ellers ville fått og vil gjerne bidra med vår kompetanse når prioriteringsspørsmål for pasienter med sjeldne diagnoser skal diskuteres.

Utvalget drøfter heller ikke hvilken betydning mangelfull/svak dokumentasjon kan ha for prioriteringsbeslutninger som involverer nyere behandlingsformer/ eksperimentell behandling.

Utvalget foreslår å erstatte dagens kostnadseffektivitetskriterium med et ressurskriterium. Utvalget mener at dette bidrar til å gjøre kriteriet mindre teknisk og tydeliggjør at mange prioriteringsbeslutninger, særlig på klinisk nivå handler om mye mer enn det som kan måles i kroner og øre. Utvalget presiseres at ressurskriteriet ikke bør brukes alene, men sammen med de to andre kriteriene. NKSD mener at et ressurskriterie *aldri skal* brukes alene, men *alltid må* sees i sammenheng med øvrige kriterier.

Når det gjelder de foreslåtte kriterier helsegevinst og helsetap, er NKSD i tvil om disse er så mye bedre enn dagens prioriteringskriterier at overgang til nye kriterier er berettiget.

Utvalget gir uttrykk for (s 18) at dagens prioriteringskriterier i hovedsak er gode, men at prioriteringsarbeidet kan styrkes av ny terminologi og inndeling. NKSD er enig i at dagens prioriteringskriterier i hovedsak er gode, og mener at prioriteringsarbeidet like gjerne kan styrkes ved at dagens kriterier konkretiseres og gjennomføres med de virkemidler utvalget foreslår.

Helsegevinst

NKSD mener at begrepet helsegevinst lett kan framstå primært som et medisinsk begrep som vil kunne medføre at de medisinske effekter automatisk tillegges mest vekt mens andre effekter som lettelse for pårørende, bedret arbeidsevne og/ eller tilbakeføring til utdanning tillegges mindre vekt. Et

kriterium som nytte vil etter vår oppfatning bedre fange opp helheten og invitere til å vektlegge andre effekter i tillegg til de rent medisinske.

Vi anser dette som særlig viktig for pasienter med sjeldne diagnoser. Mange sjeldne diagnoser er medfødte tilstander som det ikke finnes behandling for. For disse pasientene er mestrings- og leve med perspektivet viktig og muligheten til å være i arbeid/ta utdanning av vesentlig betydning. Når sjeldenhet ikke er foreslått som et eget prioriteringskriterium (se foran), vil det etter vår oppfatning være betydelig risiko for at disse pasientene prioriteres lavt dersom de rent medisinske effektene skal tillegges mest vekt (jf Vedlegg 4 s 196-199 samt Tidligere kvalitetstap s 197 og Komorbiditet på s 199).

Utvalget anbefaler ”gode leveår” som måleenhet og mener at QALY-metoden er meget relevant selv om metoden ikke er ferdig utviklet. Etter NKSDs oppfatning kan både ”gode leveår” og QALYs også benyttes sammen med et prioriteringskriterium som ”nytte”. Vi mener det er viktig at pasientens egenopplevelse også teller med når begrepene ”gode leveår” og QALY benyttes.

I sammendraget på s18 uttales at helsegevinstkriteriet åpner for at andre velferdsgevinster som redusert belastning for pårørende og bedret arbeidsevne for pasienten kan ha betydning for prioriteringen, mens det på s 88 uttales at utvalget anbefaler at ”beslutningstakere tar utgangspunkt i helsegevinstene. Dersom et aktuelt tiltak også har andre betydelige gevinster, kan disse tillegges vekt så fremt det er sikret at det ikke vil gi urettferdige fordelingsvirkninger”.

Slik NKSD leser dette, er det ikke samsvar mellom de to uttalelsene. Utvalgets anbefaling på s 88 styrker vår uro om at andre gevinster enn de rent medisinske kan bli tillagt for liten vekt når ”helsegevinst” benyttes som kriterium.

Helsetap

Når det gjelder kriteriet helsetap, tar prioriteringskriteriet lite hensyn til andre forhold enn de medisinske. Det er viktig at man her tenker helhetlig og ser på medisinske, sosiale og psykologiske forhold samlet. Et prioriteringskriterium som ikke tar hensyn til helheten er etter vår oppfatning lite egnet for brukere med en sjelden diagnose. NKSD mener at gode vurderinger av om en diagnoses sjeldenhet bidrar til et slikt helsetap, vil være viktig for å oppnå et likeverdig tilbud for personer med sjeldne diagnoser. Dette støtter opp under vårt hovedsynspunkt om at kompetanse på sjeldne diagnoser må trekkes aktivt inn når prioriterings spørsmål knyttet til sjeldne diagnoser behandles.

Begrenset kunnskap hos helsepersonell om den sjeldne diagnoses naturlige forløp, gjør det vanskelig

å beregne størrelsen både på helsegevinst og på helsetap. Dette fører til at risikoen for feilvurderinger øker. Her skiller sjeldne diagnoser seg i vesentlig grad fra oftere forekommende diagnoser som er godt kjent av helsepersonell.

NKSD savner en bredere presentasjon av psykiske problemstillinger opp mot prioriteringer i helsetjenesten. Utvalgets eksempler er i sin helhet hentet fra somatikk og gjenspeiler den noe skjeve ressursfordeling i helsetjenesten.

Mange av de pasientene NKSD representerer har en medfødt diagnose. Slik vi oppfatter utvalgets definisjon av helsetap, vil medfødte sykdommer automatisk føre til et stort helsetap og dermed høy prioritet.

I den andre enden av skalaen vil en person på mer enn 80 år slik vi leser definisjonen, ikke få noe helsetap overhodet uansett tilstand og dermed lav prioritet. Også for de eldre pasientene kan andre velferdstap, som f.eks tap av muligheten til å bo hjemme, i noen tilfelle være av større betydning enn helsetapet.

Utvalget uttaler (s 95) at det er flere likheter mellom dagens alvorlighetskriterium og det foreslåtte kriterium helsetap. NKSD opplever at kriteriet helsetap har så vidt mange svakheter – særlig når det gjelder de yngste og de eldste, at vi er tvil om kriteriet ”alvorlighet” bør byttes ut med ”helsetap”. Kriteriet ”alvorlighet” har dessuten den fordel at det er blitt konkretisert og eksemplifisert gjennom flere år og på den måten må sies å være godt innarbeidet i norsk helsetjeneste.

Utvalgets forslag til virkemidler for å understøtte prioritering.

NKSD er enig med utvalget i at prioriteringsbeslutninger bør tas etter klare kriterier, bør gjøres systematisk, åpent og med brukermedvirkning; og bør følges av et helhetlig sett med effektive virkemidler. Utvalgets forslag til ulike virkemidler for å understøtte prioritering kan etter NKSDs oppfatning vurderes uavhengig av om dagens prioriteringskriterier fortsatt skal benyttes eller om de foreslåtte kriterier skal innføres.

NKSD er enig i at lov og forskriftsverk bør utformes på samme måte og med de kriterier helsetjenesten skal benytte i sitt prioriteringsarbeid. Vi er også enig i at prioriteringsspørsmål sammen med spørsmål knyttet til sjeldne diagnoser bør løftes høyere i helsepersonell- og lederutdanning.

Utvalget mener at det både er behov for mer omfattende og systematisk innsamling av prioriteringsrelevante data og kontinuerlig analyse og hensiktsmessig presentasjon av resultatene til

beslutningstakere i helsetjenesten. Etter NKSDs oppfatning bør vi ikke komme i den situasjon at enhver utredning om spørsmål knyttet til helsetjenesten ender opp med å foreslå nye datainnsamlinger og at absolutt all relevant informasjon skal være tilgjengelig gjennom journalsystemene slik at disse svulmer og blir unødvendig kompliserte. Utvalget peker selv på (s167) at Norge har dårligere kvalitet på medisinsk koding enn mange andre land og at kodearbeidet oppleves som en belastning for de som arbeider i spesialisthelsetjenesten. NKSD stiller spørsmål om helsetjenesten heller bør bruke ressurser for å bedre kvaliteten på de data som allerede innsamles og så søke å benytte disse også i prioriteringssammenheng (gjørne gjennom et nasjonalt miljø) framfor å innføre enda nye datainnsamlinger med ukjent datakvalitet.

Utvalget mener det bør vurderes å opprette et nasjonalt fagmiljø med hovedansvar for informasjon på prioriteringsområdet og å innføre regelmessige nasjonale helseundersøkelser. NKSD mener at dette kan være et godt forslag og mener at et slikt miljø også må ha kompetanse på utfordringene knyttet til sjeldenhet. Vi stiller oss imidlertid spørrende til at de administrative og økonomiske konsekvensene av så vidt omfattende forslag ikke er berørt.

Utvalget mener at alle faglige retningslinjer og prioriteringsveiledere skal basere seg på de foreslåtte prioriteringskriteriene. NKSD vil presisere at prioriteringsveiledere og faglige retningslinjer er to ulike ting. Faglige retningslinjer skal være kunnskapsbaserte og vekte sine anbefalinger på bakgrunn av kvaliteten av den vitenskapelige dokumentasjon som ligger til grunn for disse. Det benyttes anerkjent internasjonal metodikk for selve utarbeidelsen og man støtter seg på faglige retningslinjer som er utarbeidet i andre land. Det er viktig å være klar over at det at en pasientgruppe har en faglig retningslinje ikke er det samme som at pasientgruppen har høy prioritet. En faglig retningslinje sier noe om *hvordan* en pasient skal behandles *dersom* vedkommende prioriteres for behandling.

Utvalget foreslår at mandatet til et nytt nasjonalt råd for prioritering skal omfatte spørsmål knyttet til utforming av prioriteringsveiledere og til hvilke nasjonale retningslinjer som skal utformes. Vi kan ikke se at det er gitt noen begrunnelse et slikt endringsforslag.


Utvalget foreslår å videreføre dagens Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helse- og omsorgssektoren, men uten kvalitetsdelen og med endret formål, sammensetning og mandat. Med så store endringer mener NKSD at det ikke er snakk om videreføring av et organ, men stiller seg positive til at det eksisterer et nasjonalt råd for prioritering i helsetjenesten. Et slikt råd bør også ha/knytte til seg kompetanse på sjeldne diagnoser. På bakgrunn av opplysningene om at dagens prioriteringsråd er under evaluering, uttaler vi oss ikke om utvalgets forslag til mandat og sammensetning for det nye rådet. Vi slutter oss til forslagene om prosess for prioriteringsbeslutninger.

NKSD stiller seg positivt til å benytte kliniske etikk-komiteer (KEK) som støtte i lokalt prioriteringsarbeid. For å få til dette, mener utvalget at KEK bør styrkes. Administrative og økonomiske konsekvenser av dette forslaget er ikke angitt.

Videre arbeid

NKSD ser at det videre arbeid med å velge prioriteringskriterier i helsetjenesten både blir vanskelig og vil ta tid. NKSD deltar gjerne i departementets videre arbeid med de prioriteringssspørsmål i helsetjenesten som berører pasienter med en sjelden diagnose.

Med vennlig hilsen


Stein Are Aksnes

Leder av

Nasjonalt kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Kvinne- og barnekliviken, Oslo Universitetssykehus HF

+47 46664277 | <mailto:stein.ars.aksnes@ous-hf.no>

www.oslo-universitetssykehus.no

De to figurene under viser hvor stor forskjell det er på antall publikasjoner når det gjelder en sjelden tilstand (Bardet-Biedl syndrom) med en publikasjonstopp i 2011 på 68 artikler mot mer kjente diagnoser som prostatakreft, topp i 2013 med 8000 artikler, og brystkreft, topp i 2014 med nesten 19 000 artikler.

