



# Innspill: Nasjonal Helse- og samhandlingsplan

---

Koalisjonen for sjeldne sykdommer (Koalisjonen) takker for muligheten til å komme med innspill til departementets arbeid med Nasjonal Helse- og samhandlingsplan. Vi ønsker her å rette departementets oppmerksomhet mot følgende elementer som vi mener bør gis særlig fokus i arbeidet med ny plan:

- Videreutvikle systemene for tidlig diagnostikk
- Opprettholdelse og videreutvikling av kompetansetjenestene
- Implementering av et nasjonalt sjeldent register med tilhørende kodeverk
- Utvikling av solidariske finansieringsløsninger for behandling til sjeldne diagnoser

## Sjeldne diagnoser

En sjelden diagnose er som regel medfødt, arvelig og sammensatt. I rundt 80 prosent av tilfellene kan tilstanden forklares av en endring i genene. En tilstand som rammer 1 av 2000 regnes i dag som sjelden, og nyere beregninger har vist at det i dag lever mellom 190 000 og 320 000 personer med en sjelden diagnose i Norge.

Sykdommene er ofte svært alvorlige, komplekse og ressurskrevende. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også komme uten forvarsel senere i livet. Det finnes bare medikamentell behandling for et fåtall av de kjente sjeldne diagnosene, og ofte kan ikke grunntilstanden behandles. Symptomene må da forebygges, begrenses eller behandles, slik at pasientene får et bedre liv og en bedre hverdag.

En rapport nylig publisert av Menon Economics<sup>1</sup> har kartlagt samfunnskostnadene knyttet til sjeldne diagnoser. Rapporten viser at det for sjeldne sykdommer er pasientene og deres familie som bærer hoveddelen av de samfunnsøkonomiske byrdene, mens det på andre sykdomsområder primært er helsevesenet byrden faller på. Selv om de totale samfunnskostnadene er svært høye, fordeler altså byrdene ved sjeldne sykdommer seg annerledes enn det som er vanlig for store sykdomsgrupper.

## Tidlig diagnostikk

Tidlig diagnostikk og rask oppfølging er viktig om man blir født med en sjelden sykdom. Nyfødtscreening tilbys alle nyfødte, og det screenes i dag for 27 ulike medfødte og alvorlige sykdommer. Det norske screeningprogrammet er av svært høy dekningsgrad og kvalitet, også i internasjonal sammenheng, og fanger raskt opp tilstandene som inngår i programmet.

---

<sup>1</sup> <https://www.menon.no/wp-content/uploads/2022-28-Samfunnskostnader-knyttet-til-sjeldne-diagnoser.pdf>

Kriteriene for når man kan screene for en sykdom er veletablerte og det er bred enighet om disse. Sentralt er at man skal kunne behandle de tilstandene man ser etter. I dag kan man behandle flere diagnoser enn det man screener for i nyfødtscreeningprogrammet, og med flere nye genterapier som kommer inn vil det i løpet av få år være mulig å utvide programmet betydelig.

Det er imidlertid fortsatt rom for forbedringer. I dag framstår det som uklart hvem som har ansvaret for å initiere og beslutte om nye tilstander skal inkluderes i programmet. En av grunnene er, etter Koalisjonens oppfatning, at rollefordelingen mellom de mange aktørene som er involvert ikke er tilstrekkelig klarlagt.

Konsekvensene av uklare roller og manglende strategi for nyfødtscreeninger er at implementeringen av nye diagnoser i programmet tar lengre tid enn nødvendig. Dette forsinker så i neste omgang videre diagnostikk, behandling og annen oppfølging. Dette har svært stor betydning for den enkelte pasient, deres pårørende og ikke minst for samfunnet.

*Koalisjonen ber derfor regjeringen om å legge føringer og mål for hvordan man skal jobbe med å utvikle nyfødtscreeningprogrammet i det kommende arbeidet med Helse- og samhandlingsplan.*

## **Opprettholdelse og videreutvikling av kompetansetjenesten**

Det har over tid pågått et større arbeid med å utrede de nasjonale kompetansetjenestene. I dette arbeidet ble det blant annet gitt en anbefaling at man i de fleste tilfeller går over fra en kompetansetjenestemodell til en nettverksmodell.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) var ikke en del av den innledende utredningen, men det gjøres i dag et arbeid med å se på hvordan man tjenesten skal organiseres i fremtiden. Koalisjonen mener at den tidligere nevnte Menon-rapporten viser det store behovet for en kompetansetjeneste, også i fremtiden, som fortsatt kan understøtte den enkelte med en sjelden sykdom og deres familier.

Vi frykter at en nettverksmodell på dette området vil resultere i en større grad av fragmentering av kompetansemiljøene, som allerede er svært små. Et slikt kompetansetap vil resultere i svekkede habiliteringstjenester for de sjeldne sykdomsgruppene, som igjen vil øke byrden for en allerede sårbar gruppe.

*Vi ber derfor regjeringen om å legge en langsiktig plan på hvordan man kan sikre at kompetansemiljøene styrkes i helsetjenesten. Det vil også være viktig at det ved en eventuell endret organiseringsmodell for kompetansetjenesten blir satt opp et system for å måle konsekvensene av endringene.*

## **Implementering: nasjonalt sjeldent register og tilhørende kodeverk**

Et av oppfølgingspunktene i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser var at Direktoratet for e-helse og de regionale helseforetakene (RHFene) sammen skulle utrede opprettelsen av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser og implementeringen av et kodeverk i spesialisthelsetjenesten bedre tilpasset sjeldne diagnoser. Disse oppdragene ble gitt i oppdragsdokumentene for 2022, og Koalisjonen venter spent på konklusjonen fra dette arbeidet.

Koalisjonen mener at den kunnskapen vi nå har om området tydelig understreker viktigheten av et fortsatt fokus og satsning på strukturer og rammer rundt sjeldne diagnoser i årene som kommer.

*Vi ber om at det i arbeidet med denne planen vil gis enda bedre rammer for hvordan myndigheter og andre aktører sammen kan dekke opp de mange (og kjente) kunnskapshullene på området. Nasjonal implementering av et register for sjeldne diagnoser, og et felles kodeverk tilpasset de sjeldne for hele helsetjenesten, vil være et viktig første steg for å kunne følge pasientene fra de blir diagnostisert via behandling og (re)habilitering i helsetjenesten til oppfølging i hjemkommunen.*

## **Utvikling av eksisterende finansieringsløsninger er nødvendig**

Koalisjonen for sjeldne diagnoser har gjennom flere år vært en forkjemper for en nasjonal finansiering av sjeldenfeltet. I Nasjonal helse- og sykehusplan for 2020-2023 ble det pekt på at departementet ønsket å se på nye finansieringsordninger for spesialisthelsetjenesten hvor fokuset i større grad skulle legges på «hva man behandler» framfor «hvordan man behandler». Vi har imidlertid ikke registrert at disse ambisjonene har blitt fulgt opp i planperioden. Solidariske finansieringsordninger er et viktig verktøy for å oppnå god samhandling omkring pasienten. Vi håper derfor at Departementet følger opp denne tenkningen når den neste planen skal utvikles.

For de sjeldne diagnosene, hvor de fleste kostnadene påløper utenfor spesialisthelsetjenesten vil det være hensiktsmessig å se på sammenhengen mellom innsatsfaktorer benyttet innenfor spesialisthelsetjenesten, særlig knyttet til medisinsk behandling, og hvordan dette påvirker de totale kostnadene i primærhelsetjenesten.

*I forlengelsen av dette ber vi om at det blir viet en særlig oppmerksomhet til hvordan man kan sikre en helhetlig finansiering av sjeldenfeltet som sikrer lik tilgang til medisinsk behandling uavhengig av pasientens geografiske tilhørighet og hvor i helsetjenesten kostnadene treffer.*

## **Behov for et fortsatt betydelig politisk fokus på de sjeldne**

Avslutningsvis ønsker Koalisjonen den kommende prosessen velkommen og regjeringen lykke til med det videre arbeidet med Nasjonal helse- og samhandlingsplan.

Vi håper at arbeidet sees i sammenheng med tilgrensede arbeider, som den oppdaterte strategien for persontilpasset medisin og den varslede prioriteringsmeldingen. Det er avgjørende for pasientene at sjeldne diagnoser sees i et helhetlig systemperspektiv, og det vil derfor være viktig at også dette planarbeidet vier sjeldne diagnoser en betydelig oppmerksomhet.

### ***Om Koalisjonen for sjeldne sykdommer***

*Koalisjonen for sjeldne sykdommer (Koalisjonen) ble etablert i 2015 og har siden den gang arbeidet for å bedre rammevilkårene for sjeldne sykdommer gjennom å aktivt delta i offentlige prosesser, arrangere og delta på møter, og delta i det offentlige ordskiftet.*

*Koalisjonen har særlig arbeidet for å sikre en nasjonal finansiering for sjeldne sykdommer, et innføringssystem for nye metoder som tar høyde for de særegne markedsmekanismene som spiller inn i utviklingen av terapier til sjeldne diagnoser, og for å få på plass en nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. Koalisjonen består i dag av de bioteknologiske selskapene Amicus, BioMarin, Chiesi og Sanofi.*

