



## Høringsinnspill Nasjonal helse- og samhandlingsplan (totalt 3 sider)

Norsk forening for Cystisk fibrose (NFCF) er en ideell forening med formål å bedre livskvaliteten til mennesker med den medfødte, sjeldne sykdommen Cystisk fibrose (CF) og deres familier. Som en av få pasientorganisasjoner på sjeldenfeltet, har CF-foreningen en viktig rolle i å bidra med erfaringer fra pasienter som lever med sjeldne sykdommer i Norge.

Vi setter stor pris på muligheten til å levere innspill, og ser på det som en viktig oppgave for oss på vegne av pasienter med CF og andre sjeldne sykdommer i Norge.

Samtidig vil vi henlede oppmerksomheten på at det er flere viktige prosesser som er igangsatt fra Helse- og omsorgsdepartementet, hvor innsikt og perspektiver fra pasienter med sjeldne sykdommer er avgjørende. Vi er opptatt av at de ulike prosessene må sees i sammenheng og at de koordineres på en god måte. Det er også viktig at pasientrepresentanter og organisasjoner gis tilstrekkelig med tid og veiledning til å kunne bidra.

### Vi vil i dette høringsinnspillet vektlegge følgende:

1. Pasienter med sjeldne sykdommer møter på grunn av sin sykdom særskilte utfordringer, disse må det tas hensyn til i den videre utviklingen av helsetjenestene
2. Sammenhengende, koordinerte og nasjonale løsninger er nødvendige for sjeldne diagnoser
3. Tidlig diagnostisering og avansert behandling har svært stor betydning for mennesker med alvorlige, sjeldne sykdommer, deres pårørende og for samfunnet.
4. Psykisk uhelse rammer mennesker med alvorlige somatiske lidelser, og øker sykdomsbyrden for pasientene og deres pårørende

### 1. Sjeldne sykdommer krever sjeldne løsninger

Regjeringsplattformen legger vekt på at Norge skal ha en desentralisert sykehusstruktur som sikrer beredskap og gir alle innbyggere forsvarlig og trygg behandling på sykehus. Regjeringen legger videre til grunn at det skal etableres flere distriktmedisinske sentre, helsehus og intermedieære avdelinger slik at flere behandlingstilbud kan tilbys ute i kommunene.

NFCF stiller seg bak ambisjonene om tilgang til gode helsetjenester uavhengig av bosted. Det er allikevel viktig å fremheve at mange sjeldne sykdommer krever langvarige og koordinerte tjenester. Det er derfor også viktig å sikre sterke fagmiljøer som på best mulig måte kan ivareta pasienter med en av de om lag 7000 kjente sjeldne diagnosene.

Selv om gruppene som defineres innenfor sjeldenområdet er små, er det viktig å legge til grunn at forekomsten av sjeldne diagnoser er estimert til 3,5–5,9 % av befolkningen<sup>1</sup>. Dette betyr at det i Norge alene er 190 000–320 000 personer med en sjelden diagnose eller tilstand. Av disse er det i dag kun omkring 5% av pasientene som har tilgang til moderne og effektive behandlinger.

---

<sup>1</sup> Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser

<https://www.regjeringen.no/contentassets/1bc4b02a80c04553ba6d95170aa0a272/no/pdfs/i-1209-b-strategi-for-sjeldne-diagnoser.pdf>



# Norsk forening for cystisk fibrose

## **Sjeldne sykdommer krever høy grad av spesialisering**

Våre medlemmer gir oss daglige tilbakemeldinger på at de møter helsepersonell og tjenesteytere som verken har kjennskap til dere sykdom eller deres behov. Konsekvensen er at mange føler seg alene i møte med hjelpetjenestene.

CF er en kompleks sykdom. Den rammer flere organer og krever sammensatte tjenester gjennom hele livet. Behandling og oppfølging gjøres av en rekke forskjellige faggrupper og hjelpetjenester gjennom pasientenes livsløp. Det er krevende å tilby likeverdige tjenester i hele landet, og det er store variasjoner i den enkelte pasients sykdomsforløp. Derfor mener CF-foreningen at sjeldne sykdommer krever sammenhengende, koordinerte og nasjonale tjenester.

NFCF er derfor svært opptatt av at den kommende Nasjonale helse- og samhandlingsplan legger til rette for en høyere grad av spesialisering av fagmiljø som sikrer at sjeldenpasientene opplever trygghet og kontinuitet i møtet med helsetjenesten.

## **Utvikling av og kunnskap om behandlinger for sjeldne sykdommer krever satsing og ressurser**

Det er en utfordring at forskning på sjeldne sykdommer er svært ressurskrevende. Denne utfordringen forsterkes ytterligere av at det er et lite antall pasienter som vil kunne ha nytte av de få behandlingene som tilbys. Samtidig er helsegevinsten ved denne forskningen potensielt sett meget stor og vil kunne komme pasientene til gode raskt.

Det er derfor avgjørende at Nasjonal helse- og samhandlingsplan legger til rette for en vesentlig styrkning av rammebetingelsene for kunnskapsutvikling og behandling av sjeldne sykdommer.

## **Pårørendeperspektivet må med i den kommende planen**

En nylig publisert rapport fra Menon Economics<sup>2</sup>, anslår at kostnader forbundet med sjeldne sykdommer er 167 milliarder årlig. Brorparten av kostnadene og byrdene bæres utenfor helse- og omsorgstjenestene. Rundt pasientene står det en enda større gruppe med pårørende som bærer en stor omsorgsbyrde. Mange opplever at de i stor grad blir stående alene med ansvaret, og byrden som følger med alvorlig og komplisert sykdom.

Funnene i Menon-rapporten sammenfaller med CF-foreningens erfaring, som er at mennesker som rammes av sjeldne sykdommer, enten som pasient eller som pårørende, bærer en uforholdsmessig stor byrde. Samfunnet går glipp av store menneskelige ressurser, fordi pasientene og deres pårørende bruker sine ressurser på oppfølging, koordinering og opplæring av helse- og velferdstjenestene.

CF-foreningen mener det er svært viktig at Nasjonal helse- og samhandlingsplan vier en særskilt oppmerksomhet til de pårørende.

## **2. Sammenhengende og nasjonale tjenester i et livsløpsperspektiv**

### **Fra tidlig diagnose til behandling: Pasienter som screenes må behandles**

Tidlig diagnose er svært viktig for de arvelige og alvorlige sjeldne sykdommene. Pasienter med Cystisk Fibrose blir i dag normalt diagnostisert gjennom nyfødtscreening, noe som betyr at de kan starte opp behandling tidlig.

---

<sup>2</sup> <https://koalisjonenforsjeldnesykdommer.no/wp-content/uploads/2022/08/Samfunnskostnader-knyttet-til-sjeldne-diagnoser-Menon-august-2022.pdf>



# Norsk forening for cystisk fibrose

CF-pasienter født før 2012 har oftere alvorlig prognose, fordi man ikke fant diagnosen i tide. Diagnoser inkluderes i nyfødtscreeningen, fordi de er alvorlige sykdommer, hvor det er mulig å endre prognose ved tidlig diagnostisering og behandling.

Det er derfor viktig å tilby behandling til pasientene man finner gjennom nyfødtscreeningen.

### 3. Oppfølging av pasientene: Koordinering og ekspertmiljøer

Norsk senter for Cystisk fibrose involveres i pasientbehandlingen fra diagnosen stilles. Når CF-pasientene blir ungdommer eller voksne, endrer ofte behandlingssituasjonen seg for dem. Fra å få en helhetlig oppfølging av sitt sykdomsforløp, opplever pasientene at oppfølgingen deles opp mellom ulike fagfolk med ansvar for de ulike organene som sykdommen rammer. Denne fragmenteringen av behandlingen gjør at pasienten opplever å bli både koordinator og ekspert på egen sykdom. Kompetansen på sjeldne diagnoser er begrenset, og det er ikke realistisk å forvente god nok kompetanse på de sjeldne diagnosene i et desentralisert system. Derfor bør mennesker med CF og andre sjeldne diagnoser følges opp av spesialisthelsetjenesten, gjennom nasjonale ordninger og kompetansemiljøer. Det bør være tydelige krav til koordinering av tjenestene, og helsepersonell bør ha tilgang til relevante helseopplysninger om pasienten, uavhengig av hvilket nivå helsehjelpen gis.

### Medisinsk behandling for sjeldne sykdommer; Behov for å etablere en nasjonal unntaksordning

Etter at de regionale helseforetakene overtok finansieringsansvaret for behandlinger til sjeldne sykdommer, har innføring av nye behandlinger langt på vei stoppet opp, eller tatt uforholdsmessig lang tid. I dag har vi heldigvis nylig fått tilgang til nye, årsaksmodulerende behandlinger for CF-pasientene, men erfaringen fra prosessen var at det er karakteristikk ved sjeldne sykdommer som det ikke tas høyde for i systemet.

Vi vil særlig trekke frem sårbarheten ved at hvert foretak behandler unntakssøknader ulikt, noe som medfører en alvorlig geografisk ulikhet i behandlingen av mennesker med sjeldne sykdommer i Norge.

Vi mener at det må etableres en nasjonal unntaksordning basert på pasientrettighetene til mennesker som lever med sjeldne sykdommer.

### 4. Sjeldne sykdommer og psykisk helse

Å leve med en alvorlig, sjelden sykdom medfører stor psykisk belastning for den enkelte pasient, og deres pårørende. Sykdommen kan erfares som en vedvarende livskrise. Prognosene er ofte dårlige, og pasienten og familien må leve med usikkerhet og frykt for fremtiden. Men også positive endringer som følge av medisinske fremskritt og nye behandlinger, kan medføre en krevende omstilling. For mange pasienter med CF har ny behandling radikalt endret deres livsbetingelser. For noen er overgangen krevende, og identiteten som alvorlig syk må reforhandles. CF-foreningen mener at økt oppmerksomhet på psykisk belastning av langvarig sykdom, og bistand til å håndtere overganger, vil kunne styrke pasienters livskvalitet og helse.

Sandvika, 15/9-22

Ellen Damhaug Scheel  
Daglig leder  
(sign)