



Tiedosta, tunnista, tunnusta

Invalidiliiton Harvinaiset-ohjelma



Invalidiliitto

”Ei ole suurempaa eriarvoisuutta  
kuin kohdella erilaisissa tilanteissa  
olevia ihmisiä samalla tavalla.”

Euroopan harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen kattojärjestön,  
EURORDIS:in toimitusjohtaja

**Yann Le Cam**

(uutiskirje 2/2011)

## JOHDANNOKSI LUKIJALLE

### **Harvinaiset-ohjelma käsittää kolme tärkeää tasoa, joihin Invalidiliitto haluaa yhteiskunnassa kiinnitettävän huomiota.**

Harvinaiset vamma-ryhmät tuovat mukanaan suuria haasteita. Mitä harvinaisemmasta sairaudesta tai vammasta on kyse, sitä vaikeampaa on asiantuntijoiden ja kokemuseräisen tiedon löytäminen.

Euroopan unionin neuvosto antoi kesäkuussa 2009 suosituksen koskien harvinaisia sairauksia. Harvinaiset sairaudet on EU:ssa nähty alueeksi, jossa eurooppalainen yhteistyö tuottaa lisäarvoa. Suositus tähtää harvinaisten elämänlaadun parantamiseen. Siihen sisältyy tavoite, että jäsenmaat tekevät omat kansalliset Harvinaiset-ohjelmansa vuoteen 2013 mennessä. Suomen ohjelman valmistelu sosiaali- ja terveysministeriössä on aloitettu.

Invalidiliitto pitää tärkeänä, että harvinaisten sairauksien olemassaolo tiedostetaan. Kaikkien ihmisten on hyvä tietää, että on sairauksia, joita hyvin harvat ihmiset sairastavat. Erityisen tärkeää se on yhteiskunnan erilaisia palveluja tuottaville ja niitä suunnitteleville tahoille. Näin päästään nopeammin ammatti-ihmisille tärkeään tunnistamiseen, jolloin sairaus ja sen seuraukset sekä harvinaisten ihmisten tarpeet ovat selvillä. Kun ryhdytään toimiin palvelurakenteen tai yksittäisen ihmisen hoidon turvaamiseksi, on jo tunnustettu harvinainen sairaus ja

sitä sairastava ihminen. Tätä tunnustusta harvinaista sairautta sairastavat ihmiset toivovat voidakseen elää tasa-arvoisena mahdollisimman itsenäistä ja hyvää elämää suomalaisessa yhteiskunnassa.

Harvinaiset-ohjelma on Invalidiliiton järjestöllinen näkemys harvinaisiin vamma ja sairausryhmiin kuuluvien ihmisten asemasta. Euroopan neuvosto sanoo suosituksessaan, että jäsenmaiden tulee ryhtyä toimiin potilaiden ja potilasjärjestöjen vaikuttamismahdollisuuksien ja osallistumisen varmistamiseksi. Tämä ohjelma on myös Invalidiliiton visio Euroopan neuvoston suosituksesta ja samalla haaste päättäjille.

Apuväline, Hyvinvointi & Koti- messujen yhteydessä marraskuussa 2011

Ystävällisesti tervehtien

## **INVALIDILIITTO RY**

## TIEDOSTA HARVINAISET VAMMA- JA SAIRAUSRYHMÄT

### **Harvinaisten vammojen ja sairauksien määritelmät**

EU:n määritelmän mukaan harvinaiset sairaudet ovat henkeä uhkaavia- tai pitkäaikaissairauksia, joiden esiintyvyys on alhainen. EU:n kansanterveys- ja tutkimusohjelmissa alhainen esiintyvyys tarkoittaa 5/10 000 asukasta kutakin sairautta kohden. Suomalaiseen väestöön suhteutettuna luku merkitsee noin 2500 henkilöä/ harvinainen sairaus. Erilaisia harvinaisia vammoja tai sairauksia arvioidaan olevan 5000-8000 ja niitä sairastaa 6-8% väestöstä. Harvinaisten sairauksien on arveltu koskettavan noin 30 miljoonaa Euroopan kansalaista. Harvinainen sairaus voi ilmaantua syntymässä, lapsuudessa, aikuisuudessa tai vanhuksena. Yli puolet harvinaisista sairauksista tai vammoista koskettaa lapsia. Suomessa käytetään edelleen myös 1980-luvulla laadittua yhteispohjoismaista määritelmää. Sen mukaan harvinaisen sairauden suhdeluku on 1/10 000. Suomessa tämä tarkoittaa maksimissaan 500 henkilöä/harvinainen vamma tai sairaus. Lisäksi pohjoismainen määritelmä edellyttää, että vammasta tai sairaudesta tulee olla merkittävää haittaa ihmisen arjessa.

### **Harvinaisille sairauksille ja vammoille yhteiset piirteet**

Harvinaisille vammoille ja sairauksille on ominaista lukuisat erilaiset oireet ja oireyhtymät. Ne vaihtelevat yksilöllisesti lievästä vaikeaan. Suhteellisen yleiset oireet voivat piilottaa taustalla olevia harvinaisia sairauksia, mikä johtaa väärän diagnoosin. Sairauksista noin 80% on perinnöllisiä. Loput ovat seurausta esimerkiksi infektiosairauksista, allergioista ja ympäristösyistä.

Harvinaiselle sairaudelle ja vammalle on tyypillistä, että sen hoito ja kuntoutus vaativat usean eri asian-

tuntijan osaamista ja palveluja sekä hyvää ajantasaista hoitosuunnitelmaa. Monen sairauden kohdalla parantavia hoitokeinoja ei ole. Tiedon puutteesta johtuva turha viive voi olla hengenvaarallinen. Jatkuvalla varuillaan olo, joka pahimmassa tapauksessa kestää koko elämän ajan, on psyykkisesti hyvin kuormittavaa sekä itselle että lähipiirille.

Kaikesta huolimatta harvinainen vamma tai sairaus ei ole mielessä tai elämässä mikään pääosan esittäjä. Henkilöt, joilla on harvinainen sairaus tai vamma, haluavat elää mahdollisimman normaalia arkea: käydä koulua ja opiskella, harrastaa, mennä töihin ja perustaa perheen, jne. Hyvän ja itsenäisen elämän turvaamiseksi tarvitaan kuitenkin riittävästi tietoa ja harvinaisiin sairauksiin perehtyneitä ammattiauttajia sekä toimivia terveys- ja sosiaalipalveluja.

## TUNNISTA HARVINAISIA VAMMOJA JA SAIRAUKSIA OMAAVIEN IHMISTEN TARPEET

### **Oikea diagnoosi ajoissa**

Usein harvinaisen sairaus- tai vammadiagnoosin saaminen viivästyy tai se voi olla virheellinen. Joskus taudille ei löydetä omaa tautiluokkaa tai sitä ei voida tunnistaa lainkaan. Orphanetin, eli harvinaisten sairauksien ja harvinaislääkkeiden eurooppalaisen tietokannan mukaan harvinaisia sairauksia on tunnistettu tuhansia, mutta ainoastaan 250:lla on koodi nykyisessä kansainvälisessä tautiluokituksessa.

Diagnoosin merkitys on suuri. Täsmällinen diagnoosi takaa oikean hoidon, kuntoutuksen sekä oikea-aikaisiin palveluihin ohjautumisen ja vieläpä mahdollisuuden löytää vertaisiaan. Ilman diagnoosia eriarvoisuus hoidon ja tuen suhteen lisääntyy ja vie harvinaista sairautta sairastavalta henkilöltä turhaan voimavaroja.

## Tietoa sairaudesta

Tiedon saannin suhteen ihmiset, joilla on harvinaisen vamma tai sairaus, ovat heikommassa asemassa kuin yleisempiä kansansairauksia sairastavat. Aina tutkittua ja oikeaa tietoa ei ole tai se on hankalasti saatavilla, varsinkin omalla äidinkielellä. Ihminen, jolla on harvinaisen sairaus, ja hänen läheisensä tarvitsevat hoitavalta taholta oikea-aikaisesti selkeän ja ymmärrettävän selvityksen sairaudestaan.

Järjestöt ja potilas- ja diagnoosiyhdistykset sekä Harvinaiset-verkosto ovat tuottaneet runsaasti tietoa ja tiedotteita. Tieto ja tiedotteet eivät kuitenkaan kovin helposti kulkeudu synnytyssairaaloihin, neuvoloihin tai keskussairaaloihin saati terveyskeskuksiin eikä siten harvinaisia sairauksia sairastaville itselleen tai heidän perheilleen.

Joillekin vammoille tai sairauksille on olemassa diagnoosi- tai potilasyhdistys, mutta ei kaikille. Vertaistukea on saatavissa, mutta yleensä sen piiriin tulee osata itse hakeutua. Jotkut diagnoosit ovat niin harvinaisia, että toista samaa sairautta on miltei mahdotonta löytää eikä kokemuksellista tietoa, yhdistystä tai ryhmää voi syntyä.

## Perinnöllisyysneuvontaa ja -tutkimuksia

Harvinaisuudesta puhuttaessa perinnöllisyyttä ei voi sivuuttaa. Joissakin suvuissa harvinaisen vamma tai sairaus kulkee monessa polvessa. Perinnöllisyydestä huolimatta jotkut tekevät päätöksen jatkaa sukua. Toiset taas eivät halua oman sairautensa mahdollisesti periytyvän, eivätkä siksi hanki lapsia. Jotkut päätyvät raskauden keskeytykseen, kun sikiödiagnostiikan avulla on käynyt ilmi, että tulossa on vammaisen tai sairas lapsi.

Perinnöllisyysneuvontaan ohjaus ei ole kaikissa tapauksissa itsestään selvä käytäntö. Euroopan harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen kattojärjestön eli EURORDIS:in kyselyn mukaan 38% suomalais-

sista vastaajista oli saanut diagnoosin ilman, että sairauden perinnöllinen luonne oli selitetty.

## Asiantuntevaa henkilökuntaa ja tieteellisiä tutkimuksia

Ammattihenkilöstön koulutus harvinaisten vamma-ryhmien osalta on tällä hetkellä vähäistä, sillä harvinaiset sairaudet eivät yleensä kuulu peruskoulutusohjelmiin. Harvinaisten sairauksien runsaan määrän vuoksi on mahdotonta kouluttaa ammattihenkilöstöä täysin kattavasti, mutta jo tietoisuus harvinaisten sairauksien olemassaolosta ja niiden epäilyistä hoitovaiheessa on tarpeen ja kannustus mm. konsultaation käyttämiseen.

Tieteellisiä tutkimuksia yksittäisistä sairauksista on olemassa, mutta ne ovat hajallaan, eivätkä helposti löydettävissä. Harvinaisista tehdyt tutkimukset maksavat siinä missä muutkin, mutta tutkittavia on kuitenkin vähän, joten rahoittajat ja tutkijat eivät ensisijaisesti ole kiinnostuneita harvinaistutkimuksesta. Tutkimusten tekeminen on tärkeää paitsi harvinaisten sairausryhmien kannalta myös siitä syystä, että tutkimus on tähän mennessä auttanut selvittämään tavanomaisten sairauksien kuten diabeteksen ja liikalihavuuden mekanismeja, sillä harvinaiset sairaudet toimivat esimerkiksi biologisten prosessien häiriöistä. Tieteellisten tutkimusten tuloksena myös hoitomenetelmät kehittyvät.

## Keskitettyä hoitoa ja hoitoketjuja

Suomessa on keskitettyä lääketieteellistä hoitoa harvinaisia sairauksia sairastaville lapsille, mutta aikuisten kohdalla asia on toisin. Keskittämistä ei ole tehty ja siitä on seurauksena, että aikuisilta puuttuu varmoissa käsissä oleva, kokonaisnäkemykseen perustuva hoito ja elinikäinen seuranta. Ongelmana on tiedon puute, toisaalta taas hoitoon pääsyyn ongelmat. Perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon välinen tieto ei kulje, konsultaatiota ei käytetä ja näin harvinaisen on usein itse oman diagnoo-

sinsa asiantuntija. Asuinpaikka näyttää menevän hoidon laadun ja tarpeen edelle, eikä maksusitoumuksia kirjoiteta sairaudesta eniten perillä oleviin yksiköihin. Jopa pitkiä hoitosuhteita on mennyt poikki osoitteenmuutoksen tai sairaanhoitopiirissä tapahtuneiden muutosten vuoksi.

## **Harvinaislääkkeille oma asema korvausjärjestelmässä**

Harvinaisissa sairauksissa käytettävät lääkkeet ovat volyymitään pieniä. Lääkkeet ovat usein kalliita. Lääketeollisuudella ei ole intressiä hakea korvattavuuksia pienelle käyttäjämäärälle varsinkin kun lainsäädännöllinen hakuprosessi on raskas ja vaativa ja taloudellinen hyöty vähäinen. Suomessa erityiskorvausjärjestelmiin pääsyä vaikeuttaa vielä vaatimus siitä, että lääkkeen vaikuttavuus on tutkittu kotimaisella potilasaineistolla. Harvinaisten vamma- ja sairausryhmien kohdalla tutkimukseen tarvittavaa potilasmäärää ei välttämättä löydy.

Kuluvan vuoden helmikuussa julkaistiin Lääkepolitiikka-ohjelma, jossa terveysalan viranomaiset ja lääkealan toimijat linjasivat yhteiset tavoitteet lääkepolitiikalle vuoteen 2020 mennessä. Ohjelmassa ei ole suunniteltu omaa korvausjärjestelmää harvinaislääkkeille.

## **Lääkinnällistä kuntoutusta**

Monissa harvinaisissa vammoissa ja sairauksissa läpi elämän kestävä kuntoutustarve on vamman kannalta mitä välttämättömin. Harvinaisuus ei kuitenkaan yleensä sovi voimassa oleviin kuntoutusehtoihin.

Kela edellyttää, että henkilölle on myönnetty Kelan korotettu vammaisetuus, jotta voisi saada lääkinällistä kuntoutusta. Hakemuksen liitteeksi tarvitaan asiantunteva lääkärintoimitus. Etuutta haettaessa lääkärintodistus on voimassa vain 6 kuukautta ja lisäksi edellytetään, että sen on laatinut julkisen

terveydenhuollon lääkäri. Vammaisetuus saatetaan, ainakin aluksi, myöntää määräaikaisena, vaikka vamma tai sairaus on pysyvä. Keskitetyn hoidon puutteen vuoksi asiantuntevien todistusten saaminen on aikuisille hyvin vaikeaa.

Lääkärintodistuksen lisäksi Kela edellyttää, että hakijalla on tarvetta toiselta henkilöltä saatavaan apuun, jotta hänelle voidaan myöntää korotettu vammaisetuus. Apu on painottunut henkilökohtaiseen toimintaan, kuten peseytymiseen, pukeutumiseen jne. Jos henkilö, jolla on harvinaisen vamma tai sairaus, pystyy suoriutumaan näistä itsenäisesti, vaikka siihen menisi kolminkertainen aika normaaliin verrattuna, jää hän yleensä ilman korotettuja tai ylimpiä vammaisuuksia ja siten myös ilman Kelan kuntoutusta.

Mikäli Kela ei rahoita kuntoutusta, siirtyy kuntoutusvastuu lain mukaan oman kunnan terveydenhuollolle. Kunnassa saattaa puuttua asiantuntevasta harvinaisesta sairaudesta. Se taas voi johtaa helposti toteamukseen, ettei kuntoutustarvetta ole tai kuntoutus jää vaillinaiseksi. Perusterveydenhuolto ei välttämättä kirjoita maksusitoumusta paikkaan, josta parasta mahdollista kuntoutusta löytyisi.

## **Sosiaalipalveluja**

Vammaispalvelulaista, joka velvoittaa tarkastelemaan kutakin palvelua yksilöllisestä näkökulmasta, löytyy usein harvinaisia vammoja tai sairauksia omaavien henkilöiden tarvitsemää joustoa. Toisinaan joudutaan törmäyskursille, jos kunnan vakiintuneet käytännöt ja vamman harvinaisuus eivät sovi samaan neuvottelupöytäan. Esimerkiksi kun harvinaisen sairaus ei edellytä liikkumiseen apuvälineitä, mutta estää tai rajoittaa julkisten kulkuvälineiden käytön, saattaa apuvälineettömyydestä tulla helposti kynnyskysymys. Lisäksi kuntakohtaiset erot ovat sosiaalitoimessa olemassa siinä missä terveydenhuollonkin puolella. Esimerkiksi omaishoidontuen myöntämisessä saatetaan painottaa enemmän

vanhusväestöä kuin perheitä, joilla on harvinaista sairautta sairastava lapsi.

## TUNNUSTA TARPEET TOIMIMALLA

### **Diagnostiikan, tutkimuksen ja hoidon keskittäminen on tehtävä**

Kronologinen ikä ei saa olla peruste hyvän hoidon ja kokonaisvaltaisen seurannan loppumiselle. Vamma tai sairaus ei häviä, kun hoito lastenkliniikalla päättyy. Harvinainen nuori putoaa kuoppaan, kun hoito jatkuu perusterveydenhuollossa, josta ei saa riittävää asiantuntemusta vamman tai sairauden harvinaisuuden vuoksi. Myös aikuisena tai vanhuksena diagnosoitu harvinainen vamma tai sairaus tarvitsee erityisosaamista.

Invalidiliitto ehdottaa, että harvinaisten sairauksien diagnostiikka, tutkimus ja hoito tullaan keskittämään erikoissairaanhoidon osaamiskeskukseen, joita muodostetaan yhdessä yliopistollisten sairaaloiden kanssa. Osaamiskeskuksista perusterveydenhuolto ja potilas itse voivat saada keskitetyn hoidon, tietotaidon ja konsultaatioavun. Keskitetyn tietotaidon kautta tulevat parhaiten ilmi myös ne harvinaiset potilaat, joille asiantuntemus saattaa löytyä vain maan rajojen ulkopuolelta. Kasvavan maahanmuuton myötä Suomessa tulee esiintymään yhä enemmän sairauksia, jotka lähtömaassa saattavat olla tavanomaisia, mutta meillä harvinaisia ja vaikeasti tunnistettavia. Tähänkin tarvitaan hoidon ja tiedon keskittymistä, jotta haasteeseen voidaan vastata.

Vuonna 2011 astui voimaan uusi terveydenhuoltolaki. Laki antaa hyviä mahdollisuuksia harvinaisten sairauksien ja vammojen hoidon kannalta. Uuden lain tavoitteena on asiakaskeskeiset ja saumattomat palvelut. Laki lisää asiakkaan valinnanvapautta oman hoitonsa järjestämispaikan ja hoitavan ammattihenkilöstön suhteen. Yhteiseen potilasrekisteriin siirtyminen tulee helpottamaan tietojen jaka-

misen koordinointia kaikkien hoitoon osallistuvien tahojen kesken. Uusi laki antaa mahdollisuuksia ylittää sairaanhoitopiirin rajoja ja keskittää osa erityistason hoidosta valtakunnallisesti joillekin erityisvastuualueille sekä hankkia palvelua yksityiseltä taholta tai ulkomailta.

Invalidiliitto katsoo, että hoidon keskittämisen tarpeeseen tulee terveydenhuoltolain ohella täsmennystä ja lisäarvoa Suomen allekirjoittamasta ja tulevaisuudessa ratifioimasta YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksien sopimuksesta ja erityisesti sen artikloista 25 ja 26, jotka käsittelevät terveyttä ja kuntoutusta. Artikloissa todetaan, että vammaisilla henkilöillä on oikeus parhaaseen mahdolliseen terveyden tasoon ilman syrjintää ja että terveydenhuoltopalveluiden saatavuuteen, kuntoutus mukaan lukien, sitoudutaan. Harvinaiseen vamma- tai sairausryhmään kuuluva ei voi saavuttaa parasta mahdollista terveyttä ilman keskitettyä hoitoa ja kuntoutusta.

**Harvinaisten vammojen ja sairauksien hoidon keskittämiseksi tulee muodostaa yhdessä yliopistollisten sairaaloiden kanssa erikoissairaanhoidon osaamiskeskusia. Osaamiskeskusten tehtävänä olisi tarjota keskitettyä hoitoa ja konsultaatiopalveluja sekä yksilöllisesti räätälöityjä suunnitelmia hoidon ja kuntoutuksen toteuttamiseksi perusterveydenhuollossa tai perusterveydenhuollon erikoissairaanhoidossa lähellä kotia.**

### **Perinnöllisyysneuvontaan pääsy on varmistettava**

Terveydenhuollon ammattilaisten tulee ohjata perheet perinnöllisyysneuvontaan ja tutkimuksiin heidän niin halutessaan. Kaikilla perinnöllistä harvinaista sairautta sairastavilla tulee olla oikeus saada tieto sairautensa periytyvyydestä.

Invalidiliitto haluaa korostaa, että jokaisella yksilöllä

ja perheellä on täysi oikeus tehdä omat ratkaisunsa. Perinnöllisyysneuvonnan tulee olla neutraalia ja puolueetonta silloin, kun sikiöseulonnessa on löytnyt normaalista poikkeava raskaus. Tietoa erilaisista vaihtoehdoista tulee antaa puolueettomasti. Neuvontaa ja tukea tulee tarjota kaikissa tilanteissa perheen päätöksiä kunnioittaen.

**Jokaiselle harvinaista sairautta sairastavalle tulee turvata oikeus tietoon sairautensa periytyvyydestä. Perinnöllisyysneuvonnan tulee olla neutraalia ja puolueetonta. Neuvontaa ja tukea tulee tarjota kaikissa tilanteissa perheen päätöksiä kunnioittaen.**

### **Tietoa sairaudesta on annettava**

Harvinaista sairautta sairastavan henkilön ja hänen läheistensä tulee saada selkeästi tietoa harvinaisesta sairaudesta, sen hoidosta, kuntoutuksesta ja ennusteesta. Terveydenhuollon henkilöstöllä tulee olla riittävät resurssit antaa tietoa sekä ohjata ja neuvoa mm. niiden järjestöjen pariin, josta potilaalla on mahdollisuus saada lisätietoa, kuntoutusta ja vertaistukea. Heidän pitää saada tietoa riittävän ajoissa, jotta he pystyvät suunnittelemaan omaa tulevaisuuttaan.

**Harvinaista sairautta sairastavalle tulee turvata tiedonsaanti omasta sairaudesta, hoidosta, kuntoutuksesta ja vertaistuesta, jotta hän voi suunnitella omaa tulevaisuuttaan.**

### **Ammattihenkilöstön koulutusta ja tieteellistä tutkimustyötä on lisättävä**

Koulutusta tarvitaan, jotta harvinaiset saavat tarvitsemaansa oikeaa hoitoa ja kuntoutusta. Ammattihenkilöstön koulutukseen tulee lisätä jo perusopintovaiheessa valmiuksia tunnistaa harvinaisia sairauksia ja niihin liittyviä haasteita. Erikoissairaanhoidon konsultaation käyttöä henkilöstölle

tulee korostaa koulutusohjelmissa. Perinnöllisyyslääketieteen tutkimustyöhön ja sen kehittämiseen tulee varata riittävästi resursseja, jotta tutkittu tieto voidaan nopeammin siirtää kliniseen hoitotyöhön. Uuden diagnostiikan ja uusien hoitomuotojen kehittäminen sekä tutkimusten tekeminen edellyttää kansainvälistä yhteistyötä, jotta kuhunkin tutkimukseen saadaan tarpeeksi potilaita. Erikoissairaanhoidon osaamiskeskukset tulevat olemaan luonnollisia paikkoja ja kumppaneita yhteistyön tekemiseksi muiden maiden kanssa.

**Ammattihenkilöstön koulutukseen tulee lisätä jo perusopintovaiheessa valmiuksia tunnistaa harvinaisia sairauksia ja niihin liittyviä haasteita. Erikoissairaanhoidon konsultaation käyttöä tulee korostaa koulutusohjelmissa. Tieteellisten tutkimusten tekemisessä kansainvälistä yhteistyötä tulee lisätä laajemman potilasmäärän tavoittamiseksi.**

### **Harvinaislääkkeet on korvattava**

Euroopan parlamentti ja neuvosto antoivat jäsenvaltioille yli kymmenen vuotta sitten harvinaislääkeasetuksen (EY) N:o 141/2000. Asetuksen tavoitteena on edistää harvinaissairauksien kehitys- ja tutkimustyötä ja markkinoille saattamista jäsenvaltioissa. Monet Euroopan unionin jäsenvaltiot ovat ryhtyneet toimenpiteisiin ja esimerkiksi helpottaneet harvinaislääkkeiden pääsyä korvausjärjestelmiin.

Suomessa harvinaislääkkeille ei ole kehitelty EU:n harvinaislääkeasetuksen suosittamia erityistoumia. Korvausjärjestelmän oikeudenmukaisuutta on tarkasteltava ennen kaikkea eri sairausryhmien välisenä kysymyksenä. Myös harvinaisia sairauksia sairastaville tulee taata lääkkeiden tasapuolinen saatavuus sekä hinnoittelu ja korvauskäytäntö. Sairausvakuutuslain mukaisen korvattavuuden ja kohtuullisen tukkuhinnan määrittämisprosessia on kevennettävä ja nopeutettava. Tämä voidaan to-



teuttaa mm. siten, että lääkityksen tehon ja vaikutusten osoittaminen mahdollistetaan myös muulla kuin suomalaisella seurannalla.

**Suomessa pitää ottaa käyttöön Euroopan parlamentin ja neuvoston harvinaislääkeasetuksen mukaisia toimenpiteitä sekä helpottaa harvinaislääkkeiden pääsyä korvausjärjestelmiin.**

## Lääkinnällinen kuntoutus

Läpi elämän kestävä harvinainen vamma tai sairaus vaatii usein läpi elämän kestävää kuntoutusta. Joskus kuntoutus voi olla niitä harvoja hoitomuotoja, joita ylipäättään on olemassa, kun parantavaa hoitoa ei ole. Asianmukaisen kuntoutuksen puuttumisesta aiheutuu ainoastaan lisää huolta, harmia ja toimintakyvyn menettämisen pelkoja.

Uudessa terveydenhuoltolaissa nousee vahvasti esiin julkisen terveydenhuollon velvoite ottaa vastuu lääkinnällisen kuntoutuksen järjestämisestä, myös sellaisissa tapauksissa, joissa kuntoutuksen järjestämisestä vastuussa oleva taho on epäselvä. Lääkinnällisen kuntoutuksen järjestämisvastuu on selkeytettävä perusterveydenhuollon, erikoissairaanhoidon ja Kansaneläkelaitoksen kesken mahdollisimman nopeasti, jotta vältytään tarpeettomilta viivytyksiltä kuntoutuksen aloittamisessa.

**Harvinaiseen vamma- tai sairausryhmään kuuluvalla henkilöllä tulee järjestää lääkinnällistä kuntoutusta siinä määrässä ja laajuudessa kuin kuntoutus sairaudenhoidon ja toimintakyvyn säilyttämisen tai sairauden etenemisen ehkäisemisen kannalta on taroituksenmukaisinta.**

## Asianosaisten kuuleminen ja yhteistyö järjestöjen kanssa on välttämätöntä

Harvinaista sairautta sairastavat ja heidän läheisensä ovat usein harvinaisen sairauden parhaita asiantuntijoita, joten heidän mielipidettään on kuultava kun suunnitellaan ja päätetään heille tarkoitetuista sosiaali- ja terveyspalveluista. YK:n vammaisyleissopimuksen 4. artikla 3. kohta velvoittaa vammaisia henkilöitä koskeissa päätöksentekoprosesseissa neuvottelemaan tiiviisti vammaisten henkilöiden kanssa heitä edustavien järjestöjen kautta.

Järjestöjen osaaminen harvinaisten vammojen ja sairauksien suhteen on syvää ja laaja-alaista. Siihen kuuluu mm. kuntoutus- ja vertaistukitoiminta sekä tiedottaminen, ohjaus ja neuvonta. Järjestöt sekä diagnoosi- ja potilasyhdistykset, jopa yksittäiset harvinaista sairautta sairastavat henkilöt osaltaan kouluttavat ammattihenkilöstöä harvinaisista vammoista ja sairauksista. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on osaamis- ja tukikeskus, joka järjestää harvinaisille tuki- ja liikuntaelinvammaryhmille, heidän läheisilleen sekä ammattilaisille tarkoitettuja palveluja. Yksikkö kuuluu valtakunnalliseen Harvinaiset-verkostoon, joka mm. ylläpitää Harvinaiset-portaalia. [www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)-sivusto sisältää luotettavaa ja kattavaa tietoa harvinaisista vammoista ja sairauksista sekä vertaistuesta.

Harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluvien henkilöiden olosuhteiden parantamiseksi on terveydenhuollon ammattilaisten ja järjestöjen tehtävä tiivistä ja saumatonta yhteistyötä. Kummallakin on luonnollisesti oma tärkeä roolinsa, mutta tavoitteet ovat yhteisiä. Järjestöjä on myös kuultava kansallisessa harvinaiset-ohjelmassa, koska ohjelman tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset tulevat ohjaamaan poliittista päätöksentekoa harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluvien ihmisten terveys- ja sosiaalipalveluista. Invalidiliitto vaatii, että Suomen kansallisesta ohjelmasta tehdään laaja lausunto- kierros sekä järjestetään kuulemistilaisuuksia.

**Asianosaisia on kuultava. Harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluvien henkilöiden olosuhteiden parantamiseksi on terveydenhuollon ammattilaisten ja järjestöjen tehtävä tiivistä ja saumatonta yhteistyötä. Invalidiitto myös vaatii, että Suomen kansallisen ohjelman toteuttamisessa järjestöjen roolin tulee olla merkittävä, ja ohjelmasta tulee tehdä laaja lausuntokierros sekä järjestää kuulemistilaisuuksia.**

## LOPPUSANAT

Harvinaisten elämänlaadun kohenemiseksi on järjestökentän kautta tapahtunut paljon hyvää vii-

meisten vuosikymmenien aikana. On syntynyt diagnoosi- ja potilasyhdistyksiä. Vanhimmat niistä ovat toimineet jo useamman vuosikymmenen. Hyvällä syyllä voidaan puhua tietoisuuden lisääntymisen kautta voimaantuneista yhdistyksistä ja yksilöistä. Vuonna 1995 toimintansa aloittanut Harvinaiset-verkosto on kasvanut alun perin yhdeksästä jäsenjärjestöstä 17 jäsentä käsittäväksi valtakunnalliseksi harvinaistyötä tekeväksi sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkostoksi. Järjestöllisen onnistumisen on tehnyt mahdolliseksi vapaaehtoistyön ja ammatillisen osaamisen ohella ennen kaikkea Raha-auto-  
maattiyhdistyksen tuki. Siitä lämmin kiitos.

Hyvät päättäjät, nyt on yhteiskunnan vuoro astua harvinaiset-kentälle!

## Lähteet

Euroopan unionin Neuvoston suositus, annettu 8 päivänä kesäkuuta 2009, toimista harvinaisten sairauksien alalla (2009/C 151/02)

EURORDIS:in tekemä kysely  
Harvinaissairauksien diagnostiikka ja hoito Euroopassa ja Suomessa: näin potilaat sen kokevat.  
Luento Harvinaiset sairaudet -päivän seminaarissa 29.10.2009 Taina Hickey

Invalidiliitto,  
Lausunto terveydenhuollon HE 8.10.2009

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö;  
Harava-lehti 1/2010 ja 2/2010 sekä Harvinaiset-päivän tiedote 28.2.2011

Laitinen Miia; Erityisen tuen palvelupolku varhaiskasvatuksessa, ammattikorkeakoulututkinnon opinäytetyö, Kymenlaakson ammattikorkeakoulu 2011


Onnela, Kirsi; Harvinaista sairautta sairastavan elämä Suomessa – Marfan -oireyhtymää sairastavan näkökulma Pro Gradu -tutkielma, Helsingin Yliopisto, Farmasian tiedekunta 5/2008

Terveydenhuoltolaki 1326/2010

YK:n yleissopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista

## Hyödyllisiä linkkejä:

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)  
[www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)  
[www.harvinaiset.net](http://www.harvinaiset.net)  
[www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
[www.rarelink.fi](http://www.rarelink.fi)



Invalidiliitto on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten vaikuttamis- ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Invalidiliitto tekee työtä yhteiskunnassa niin, että toimiva arki mahdollistaa fyysisesti vammaiselle ihmiselle itsenäisen ja hyvän elämän.



**Invalidiliitto ry / Invalidförbundet rf**

Mannerheimintie 107 / Mannerheimvägen 107, FI-00280 Helsinki / Helsingfors, Finland  
Puh. / Tel. +358 9 613 191, faksi / telefax +358 9 146 1443 [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi)