

Efni: Umsögn vegna þingskjals 28, þingsályktunartillögu á 150. löggjafarþingi 2019–2020, um sértæka þjónustueiningu fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

Undirrituð fagna þessari tillögu og að stofnað verði til starfshóps á Íslandi sem fjallar um málefni tengt sjaldgæfum sjúkdómum. Málefnið hefur verið okkur hugleikið um nokkurt skeið.

Margir af skjólstæðingum stofnunarinnar eru með skilgreinda sjaldgæfa sjúkdóma, sem leiðar til skertrar færni eða röskunar í þroska. Sumir hafa sjaldgæf heilkenni sem hafa áhrif á viðkomandi á fjölbreytilegan hátt og gjarnan til langs tíma. Stofnunin hefur lagt sig eftir að skrifa um ýmsa sjaldgæfa sjúkdóma á heimsíðu sinni (www.greining.is). Starfsmenn GRR hafa m.a. tekið þátt í norrænum samstarfsverkefnum á sviði sjaldgæfra sjúkdóma (fylgiskjal 1).^a Núverandi þátttaka GRR er í gegnum norrænan samstarfshóp um sjaldgæfa sjúkdóma sem Norrænu heilbrigðis- og félagsmálaráðherrarnir (the Nordic Network on Rare Diseases; NNRD), settu á fót árið 2016 og er enn að störfum. Ísland hefur verið með formennsku í því verkefni árið 2019, og vinnsla verkefnis að mestu verið í höndum Þórs G Þórarinssonar sérfræðings hjá félagsmálaráðuneytinu og Ingólfi Einarssyni barnalæknis/sviðstjóra á GRR. Verið er að ljúka við skýrslu sem innheldur tillögur til Norrænu ráðherranefndarinnar um áframhaldandi samstarf á milli norðurlanda á sviði sjaldgæfra sjúkdóma. Þar eru norðurlönd m.a. hvött til að taka upp vandaða skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum. Nýleg rannsókn bendir til þess að á hverjum tíma þjáist 3,5-5,9% af íbúum heims af sjaldgæfum sjúkdómi, (sé miðað við skilgreiningu 1:2000).^b Þessar tölur jafngilda því að á hverjum tíma séu 12.000-22.000 Íslendingar með sjaldgæfan sjúkdóm. Nákvæm tala er ekki til þar sem skráningu er ábótavant.

Starfsemi Greiningar- og ráðgjafarstöðar heyrir undir félags- og barnamálaráðherra og er gert að sinna börnum/ungmönnum (0-18 ára), með skerta færni eða fatlanir, samkvæmt sérstökum lögum (nr. 83/2003). Í lögnum er kveðið á um langtímaeftirfylgd vegna „einstaklinga sem búa við óvenjuflóknar eða sjaldgæfar þroskaraskanir.“

Mikil reynsla og þekking hefur þróast hjá mörgum aðilum sem sinna einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma á Íslandi, en það hefur skort heildræna stefnu á vegum stjórnvalda í málaflokknum. Mikilvægt er að ný þjónustueining eða starfshópur byggji á þeirri reynslu sem þegar er fyrir hendi, í því augnamiði að gera þjónustuna markvissari gagnvart notendum. Þá er einnig mikilvægt að hafa hagsmunaaðila (notendur/hagsmunasamtök) með í umræðunni.

Virðingafyllst,

Ingólfur Einarsson barnalæknir/sviðstjóri
Soffía Lárusdóttir forstöðumaður

a. Fylgiskjal 1. Sjaldgæfir sjúkdómar. Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins (GRR) og norræn samvinna.

b. Wakap og félagar, 2019. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database.

FYLGISKJAL 1. SJALDGÆFIR SJÚKDÓMAR. GREININGAR- OG RÁÐGJAFARSTÖÐ RÍKISINS (GRR) & NORRÆNT SAMSTARF

Upphaf (Maarit Aalto report) ¹

Leitað var m.a. til GRR um að taka þátt í norrænu samstarfsverkefni um kortlagningu á þjónustu við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma á vegum norrænu ráðherranefndarinnar 2009. Öll norðurlönd tóku þátt og verkefnið skilaði ítarlegri skýrslu sem kom út árið 2010.¹

Rarelink ²

GRR hóf samstarf fyrir hönd Íslands við Rarelink hópinn árið 2009. Rarelink verkefnið hófst árið 2001, og hefur fengið styrk í tvígang frá norrænu ráðherranefndinni/NVC í gegnum tíðina. Þarna er samankominn hópur fagfólks sem vinnur við sjaldgæfa sjúkdóma í ýmsan máta, en með helsta markmið að setja saman upplýsingar um sjaldgæfa sjúkdóma á auðskildu máli fyrir almenning í sínu landi. Samstarfsaðilar hafa verið; “Hilsedirectorate” í Noregi, Frambu í Noregi, Agrenska í Svíþjóð, “rare diseases network in Finland” og Center for sma handicapgrupper & socialstyrelse í Danmörku. Fagaðilar á GRR hafa skrifað um ca. 20-25 sjúkdóma eða heilkenni sem leiða til skertrar færni og börn eða unglingar með viðkomandi ástand gjarnan skjólstæðingar GRR.³ Nú hefur skort fjármagn til að viðhalda tenglavefsíðunni Rarelink og henni hefur nýlega verið lokað tímabundið (frá október 2018).

Norrænar ráðstefnur um Rare Diseases ⁴

Slíkar norrænar ráðstefnur hafa verið skipulagðar annað hvert ár frá 2010. Rarelink hópurinn hefur stutt við skipulag á þessum ráðstefnum. GRR stóð að ráðstefnunni, sem haldin var í Reykjavík árið 2012, sem þótti takast mjög vel. Næsta ráðstefna var 2014 í Finnlandi og árið 2016 í Kaupmannahöfn. Ákveðið var að halda næstu þremur árum síðar í Osló (2019), en sú tilfærsla var gerð að ósk Eurordis, vegna skörunar við þeirra ráðstefnur.

“The Nordic Network on Rare Diseases” (NNRD)

Verkefnið, sem sett var í fót árið 2016, má rekja til “tillögu 3” í skýrslu norrænu ráðherranefndarinnar frá 2014.⁵ Norðurlandaráð lagði til samstarf á sviði sjaldgæfra sjúkdóma (NNRD). Starfshópurinn hefur verið samsettur af aðilum frá heilbrigðis- og félagsmálayfirvöldum, fagaðilum og hagsmunasamtökum. Verkefnið fékk fjármagn til að funda og skipuleggja samstarf, í fyrstu til tveggja ára (2016 & 2017), og síðan aftur til tveggja ára í viðbót (2018 & 2019). Forysta þess færist á milli landanna, fylgir formennsku norðurlandaráðs.⁶ Ábyrgð færist því til Íslands 2019. Ýmsar tillögur hafa litið dagsins ljós. Til dæmis hefur verið nefnt að norræn samvinna byggist m.a. á vandaðri, gæðaríkri skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum. Slík skráning gæti gagnast löndunum á ýmsan máta. Samstarfshópurinn telur mikilvægt að norrænt samstarf snúist um heildstæða nálgun á viðfangsefninu, þ.e. á öllum þjónustustigum sem skjólstæðingar þurfa að leita til. Samstarf gæti t.d. snúið að samþættingu varðandi upplýsingar, þjálfun, félagslegan stuðning, aðgengi og sameiginleg útboð á lyfjum. Fram hefur komið að þó að skipulag þjónustunnar sé mismunandi á milli landanna, þá gæti norræn samvinna stuðlað að bættri samþættingu þjónustu. Áskoranir hafa margt sameiginlegt þrátt fyrir fjölbreytni sjaldgæfra sjúkdóma.

6. nóvember 2018
Ingólfur Einarsson, barnalæknir, sérfræðingur í fötlunum barna
Sviðstjóri, langtímaeftirfylgd GRR
Sótti NNRD fundi f.h. stjórnan Umhyggju

Heimildir

1. Maarit Aalto NVC og Nenad Stankovic NHV. Sällsynt samverkan för nordisk välfärd. 2010.
2. <https://www.rarelink.net>, sótt á vefinn 6. nóv. '18.
3. Heimasíða Greiningar- og ráðgjafarstöðvar ríkisins; <https://www.greining.is/is/fraedsla-og-namskeid/fraedsluefni>
4. <https://www.rarelink.net/forside-tom/rarelink-the-history/>, sótt á vefinn 6. nóv. '18.
5. Bo Könberg. Framtíðarsamstarf Norðurlanda í heilbrigðismálum. Norræna ráðherranefndin 2014. Sótt á vefinn: <https://www.norden.org/en/information/future-nordic-health-co-operation>
6. TERMS OF REFERENCE. Nordic Network on rare diseases 2018-2019. Skjal frá Norrænu ráðherranefndinni. 4. janúar 2018.