

## Tillaga til þingsályktunar

### um sértæka þjónustueiningu fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

Flm.: Willum Þór Þórsson, Líneik Anna Sævarsdóttir, Halla Signý Kristjánsdóttir, Silja Dögg Gunnarsdóttir, Þórarinn Ingi Pétursson, Vilhjálmur Árnason, Anna Kolbrún Árnadóttir, Ólafur Þór Gunnarsson, Helga Vala Helgadóttir, Guðmundur Ingi Kristinsson, Ásmundur Friðriksson, Lilja Rafney Magnúsdóttir, Halldóra Mogensen, Þorgerður K. Gunnarsdóttir.

Alþingi ályktar að fela heilbrigðisráðherra að skipa starfshóp sem geri tillögur að fyrirkomulagi sértækrar þjónustueiningar fyrir einstaklinga sem greinast með sjaldgæfa sjúkdóma. Þjónustueiningin verði til þess að tryggja að sjúklingar hafi einn viðkomustað í heilbrigðiskerfinu og til þess að ný þekking og nýjustu rannsóknir skili sér í bættri þjónustu sem byggist á nýjustu gagnreyndu þekkingu hverju sinni. Þá verði starfshópnum falið að leita leiða til þess að tryggja einfaldari og skjótari aðgengi að nauðsynlegum lyfjum vegna sjaldgæfra sjúkdóma.

Ráðherra geri Alþingi grein fyrir niðurstöðum starfshópsins eigi síðar en 1. september 2020.

### Greinargerð.

Markmið laga um heilbrigðisþjónustu, nr. 40/2007, er að landsmenn allir eigi kost á fullkomnustu heilbrigðisþjónustu sem á hverjum tíma eru tók á að veita til verndar andlegri, líkamlegri og félagslegri heilbrigði. Heilbrigðiskerfið þarf að vera í stakk búið til þess að bregðast við sjaldgæfum sjúkdómum svo að þeir sem greinast með þá verði ekki hornreka í heilbrigðiskerfinu. Samkvæmt skilgreiningu Lyfjastofnunar Evrópu eru sjaldgæfir sjúkdómar (e. orphan diseases) sjúkdómar sem eru lífshættulegir eða valda langvarandi fötlun hjá fimm eða færri af hverjum 10.000 manns á EES-svæðinu. Þekking á þessum sjúkdómum er oft fágæt, rannsóknir á þeim takmarkaðar og lækning fjarlæg. Sjaldgæfir sjúkdómar hafa víðtæk áhrif á aðstandendur og eykst álagið með versnandi sjúkdómi. Miklu varðar að bæta lífsgæði einstaklinga sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandenda þeirra.

Styrkja þarf umgjörðina um þessa einstaklinga, fylgjast með öllum sjaldgæfum sjúkdómum og sjá til þess að heilbrigðisstarfsfólk hafi aðgang að nýjustu þekkingu í meðferðum við þeim.

Með þingsályktunartillögu þessari er lagt til að heilbrigðisráðherra verði falið að skipa starfshóp sem geri tillögur að slíkri umgjörð. Ráðherra verði falin nánari útfærsla á skipan starfshópsins, en til þess að slíkur starfshópur nái markmiði sínu þarf við skipunina að líta hvort tveggja til sérfræðinga innan heilbrigðiskerfisins og þeirra sem þekkja sjaldgæfa sjúkdóma af eigin raun.

### Umgjörð um einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

Í heilbrigðisstefnu til ársins 2030 er lögð áhersla á skilvirk þjónustukaup. Meðal stefnumiða er að sjúklingar með mesta þörf fyrir heilbrigðisþjónustu verði settir í forgang og að gerðar verði kröfur um aðgengi, gæði þjónustunnar og öryggi sjúklinga. Þá er í greinargerð

með heilbrigðisstefnunni lögð áhersla á að sameina þjónustuþætti og setja á fót þekkingarsetur með þeim rökum að betra sé að þjappa saman færni, kunnáttu og þekkingu frekar en að dreifa kröftunum um of.

Í skýrslu EUCERD, nefndar Evrópusambandsins um sjaldgæfa sjúkdóma, frá árinu 2014 kemur fram að hér á landi hafi ekki verið gerð landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma. Þá er bent á að ekki sé starfrækt þekkingarsetur um þá. Nokkuð hafi þó verið gert til að auka upplýsingagjöf til þeirra sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma, sérstaklega barna með sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandendur þeirra í gegnum Leiðarljós og Einstök börn, stuðningsfélag barna og ungmenna með sjaldgæfa sjúkdóma eða sjaldgæf heilkenni.<sup>1</sup>

Önnur ríki á Norðurlöndum standa Íslandi framar í þessum efnum. Danmörk, Noregur og Finnland hafa gert landsáætlanir fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Á ríkisspítalanum í Kaupmannahöfn er starfrækt sérstök miðstöð fyrir sjaldgæfa sjúkdóma sem annast börn og fullorðna með sjaldgæfa og flókna sjúkdóma sem erfast. Mjög sérhæfð og þverfagleg meðferð er veitt með þátttöku sérhæfðra eininga spítalans. Í Noregi er hægt að hafa beint samband við sérfræðiþjónustu fyrir sjaldgæfa sjúkdóma án tilvísunar frá lækni. Heilbrigðisþjónustunni er ætlað að vakta og miðla niðurstöðum meðhöndlunar, taka þátt í rannsókn og myndun rannsóknarnetverks, taka þátt í kennslu, annast ráðgjöf, miðla sérfræðiþekkingu til heilbrigðisstofnana og aðra sem veita þjónustuna og nýta hana.

Flutningsmenn tillögunnar gera ráð fyrir því að við vinnu starfshópsins verði litið til þessara fyrirmynda og kannað hvernig útfæra megi þær hér á landi. Grundvallaratriðið er að til staðar sé sértæk eining sem bregðist við þeim tilfellum sem upp koma, leiðbeini sjúklingum og tryggji að þeir verði ekki hornreka í heilbrigðiskerfinu.

### Aðgengi að lyfjum.

Hér á landi er aðgengi að lyfjum að miklu leyti háð markaðsleyfi Lyfjastofnunar. Í 1. mgr. 7. gr. lyfjalaga, nr. 93/1994, segir að lyf skuli hafa hlotið markaðsleyfi Lyfjastofnunar áður en þau eru sett á markað. Þó getur Lyfjastofnun veitt lækni á hans ábyrgð undanþágu frá kröfunni um markaðsleyfi ef sérstakar ástæður eru til staðar, sbr. 7. mgr. 7. gr. laganna. Á það einkum við þegar markaðssett lyf eru ófáanleg tímabundið eða lyf eru enn í klínískum lyfjarannsóknum. Einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma geta því þurft að treysta á það að umsókn þeirra um undanþágu frá skilyrði um markaðsleyfi sé samþykkt. Dæmi eru um að umsóknum um undanþágur vegna lyfja sem hafa sýnt góðan árangur í meðferð við sjaldgæfum sjúkdómum hafi verið hafnað. Í þeim tilvikum eru fá úrræði til staðar og aðgengi að nauðsynlegri heilbrigðisþjónustu skert.

Löggjöf um réttinn til að reyna, The Right to Try Act, var samþykkt í Bandaríkjunum 30. maí 2018. Hún veitir einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma rétt á að fá lyf sem eru enn á rannsóknarstigi þannig að notkun þeirra er á ábyrgð sjúklings í samráði við lækni. Slík löggjöf er alls ekki óumdeild og telja flutningsmenn tillögunnar nauðsynlegt að meta kosti og galla slíkrar löggjafar og bera saman við gildandi löggjöf hér á landi og draga fram í slíkum samanburði hvað mælir með eða á móti slíkum leiðum. Í því sambandi verður að líta til þeirra siðferðilegu spurninga sem slík löggjöf hefur óumdeilanlega í för með sér og hversu ríka ábyrgð er hægt að leggja á lækna þegar lyf hafa ekki fengið markaðsleyfi. Á hinn bóginn getur verið afar þungbært fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma að vera synjað um lyf sem gætu bætt lífsskilyrði þeirra verulega.

Starfshópnum verði m.a. falið að kanna hvernig aðgengi að nauðsynlegum lyfjum er tryggt í nágrennaríkjum, meta kosti og galla þeirrar framkvæmdar og eftir atvikum móta tillögur að breytingum á gildandi regluverki svo að hagsmunir sjúklingsins verði í fyrirrúmi.

<sup>1</sup> <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesIS.pdf>