



Harvinaissairaudet – tärkeä erityisryhmä

10.2.2023

Satu Wedenoja, LT, erikoislääkäri

Ylilääkäri, THL, Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio

Finnish Institute for Health and Welfare

Harvinaissairaudet

Esiintyvyys $\leq 5/10\ 000$

Yli 7 000 sairautta

Laaja tautikirjo:

- 80 prosenttia geneettisiä
- harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma

Esimerkkejä harvinaissairauksista

Tavallisimpia tai tunnetuimpia yksittäisiä harvinaissairauksia:

- Polykystinen munuaistauti (ADPKD)
- Marfanin oireyhtymä
- Neurofibromatoosi 1 ja 2
- Fragiili X -oireyhtymä
- CVI-tauti (perinnöllinen immuunipuutos)
- Autoimmuunihepatiitti

Merkittäviä harvinaistautiryhmiä:

- Verkkokalvon perinnölliset rappeumat
- Etenevät epileptiset enkefalopatiat
- Luuston kasvuhäiriöstä johtuva lyhytkasvuisuus
- Perinnöllinen kuurosokeus
- Perinnölliset polyneuropatiat
- Suomalaisen tautiperinnön taudit

Harvinaissairauksia todetaan lapsilla ja aikuisilla

- Usein harvinaissairaus todetaan jo vastasyntyneenä tai lapsuusiässä
- Monet aikuisiällä alkavat sairaudetkin ovat harvinaisia tai edustavat tavallisen sairauden harvinaista alatyyppeä:
 - Harvinaiset syövät
 - Aineenvaihduntasairaudet
 - Hermoston rappeumasairaudet

Harvinaisuuden haasteet

- Harvinaissairauksissa noin 150 yleisintä sairautta vastaa 80 % potilaista
- **85 %:ssa harvinaissairauksista esiintyvyys <1: 1 000 000**

European Journal of Human Genetics (2020) 28:165–173
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

ESHG

ARTICLE

Check for updates

Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert^{1,2} · Annie Olry¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ · Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹



Globaali tautitaakka

- Arviolta yli 300 miljoonaa harvinaispotilasta
 - 25-30 miljoonaa USA:ssa
 - Yli 30 miljoonaa Euroopassa
- Merkittävä sairastuvuus ja varhainen kuolleisuus
- Potilaita enintään muutama sata – muutama tuhat sairautta kohti

Harvinaissairaat hyvinvointialueilla

**Harvinaissairaat
6-8 % väestöstä**

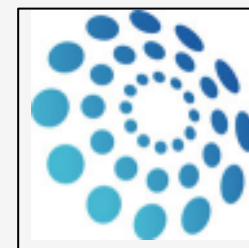


Sote-yksiköt

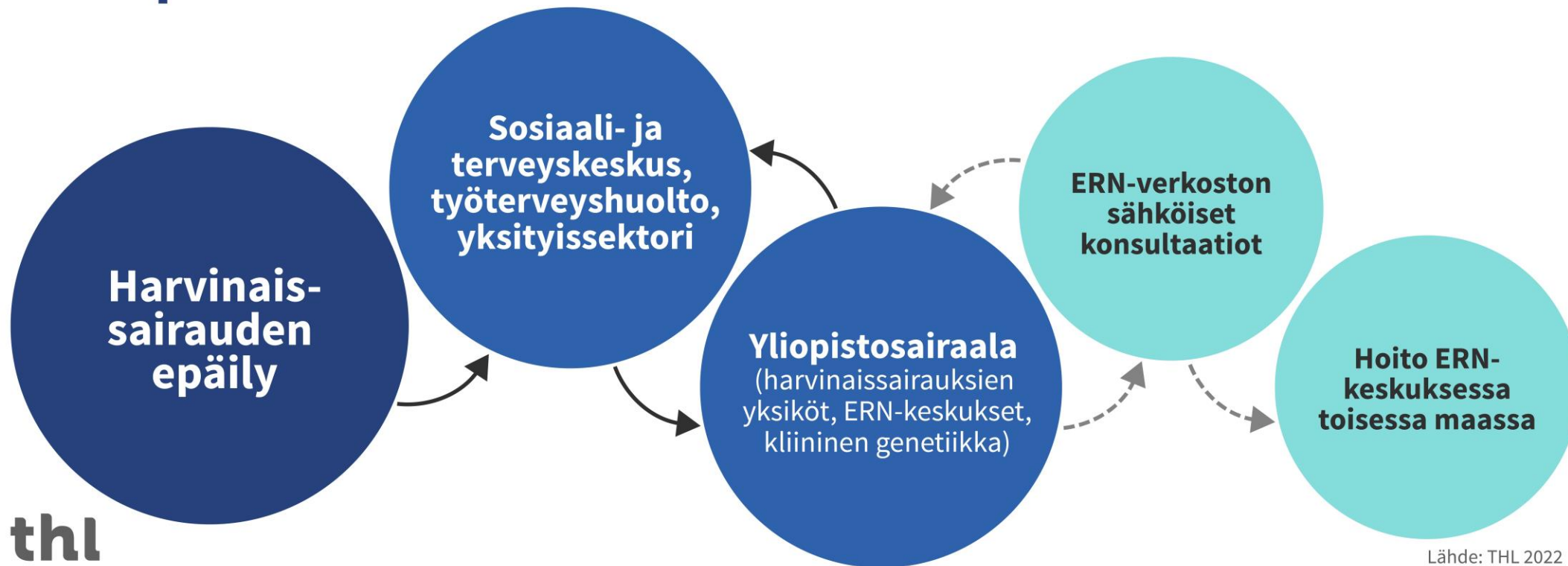
-Diagnostiikka
-Hoito
-Palvelutarve?
-Kustannukset?

Yliopistosairaalat

- Harvinaissairauksien yksiköt
- Osaamiskeskukset 24 ERN (European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) - verkostossa



Hoitopolku harvinaissairauksissa



Harvinaissairaat ja palvelujärjestelmä

- Tunnistetaanko potilaat, löytyykö diagnoosi?
- Saavatko potilaat tarvitsemansa hoidon ja palvelut?
- Toteutuuko hoidon keskittäminen?
- Yhdenvertaisuus?



Harvinaisten kustannukset ja resurssit Suomessa

- **Hoidon kustannukset:**

- Ei tarkkoja tietoja
- Suorat hoitokustannukset arviolta 10-15 %, mutta pieni osa kokonaisuudesta
 - epäsuoria kustannuksia paljon enemmän

- **Resurssit:**

- Kansalliset resurssit pienet: yliopistosairaalat
- European Reference Networks (ERN): ei erillistä resurssia
- Koordinaation resurssit jatkossa?

- **Harvinaislääkkeet:**

- Yli 100 lääkkeellä myyntilupa Suomessa
- Uudet lääkkeet kalliita
- Lääkehoidon saatavuus?
- Yksilöllinen harkinta hyödyistä?

Kansalliset haasteet

Tiedon puute on suurin haaste

- ei tietoa hoitopaikoista tai tarvittavista palveluista
- kustannukset korkeat (diagnoosin ja hoidon viiveet)
- perusterveydenhuollon rooli tärkeä
 - epäily harvinaissairaudesta ja hoitoonohjaus
 - peruspalvelujen järjestäminen ja hoidon toteuttaminen

Potilaiden tunnistaminen rekistereistä ei onnistu

- täsmällisen koodiston tarve (Orpha-koodit)
 - Apotti pilotoi HUSissa v. 2023
 - THL:n hoitoilmoitusrekisteriin (Hilmo) tietokenttä Orpha-koodeille 6/2023

Tulevaisuuden kansanterveysstrategia – pääsevätkö harvinaissairaudet mukaan?

- [THL Blogi 12.9.2022; Tulevaisuuden kansanterveysstrategia – pääsevätkö harvinaissairaudet mukaan? Satu Wedenoja](#)
- Tulevaisuuden terveys- ja hyvinvointistrategiat rakentuvat samojen teemojen äärelle. Potilaiden yhdenvertaisuus ja osallisuus sekä diagnostiikan ja hoidon saatavuus yhdistävät niitä kaikkia. Kirstunvirtijan tehtävä on vaikea, antaako rahaa lapsistrategialle, mielenterveysstrategialle vai syöpästrategialle? Vai pitäisikö laatia eri ohjelmat huomioiva kansanterveysstrategia ja ottaa vihdoinkin mukaan harvinaissairaudet, jotka on muualla Euroopassa jo nostettu kansanterveyden painopisteeksi?

Lisätietoa

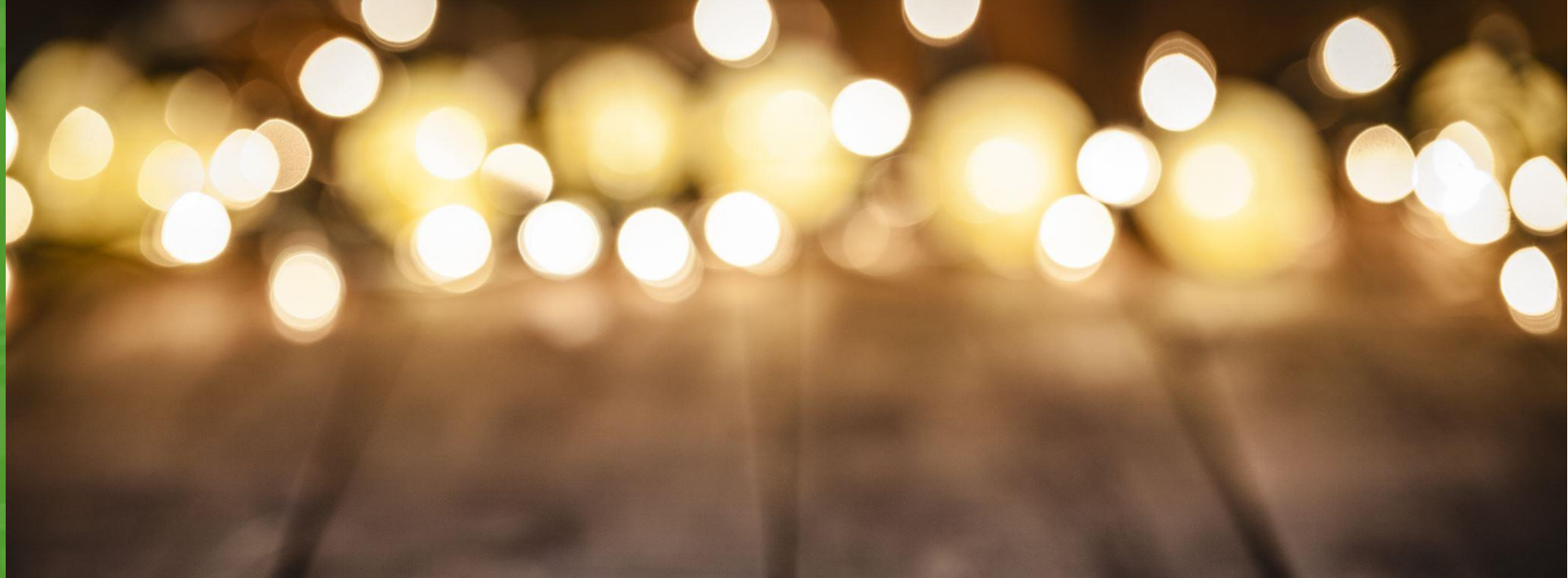


- THL:n Vammaispalvelujen käsikirja: Harvinaissairaudet
 - Perustietoa sairausryhmästä ja palvelutarpeesta
 - [Harvinaissairaudet \(THL\)](#)



- Tiedä ja toimi –kortit: Harvinaissairauksista
 - [Tiedä ja toimi –kortti: Päätäjille \(THL\)](#)
 - [Tiedä ja toimi –kortti: Sosiaalityöntekijöille \(THL\)](#)

“Know the
rare for
better
care”



THL, Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio

Ylilääkäri Satu Wedenoja (satu.wedenoja@thl.fi)

Kehittämispäällikkö Iiro Toikka (iiro.toikka@thl.fi)

Suunnittelija Anna Kanninen (anna.kanninen@thl.fi)