

JOHANNA LEMPAINEN
vt osastonylilääkäri
harvinaissairauksien yksikkö,
Tyks

MIKKO SEPPÄNEN
osastonylilääkäri
harvinaissairauksien yksikkö,
Hus

OUTI KUISMIN
apulaisyylilääkäri
harvinaissairauksien yksikkö,
Oys

PASI NEVALAINEN
osastonylilääkäri
Harvinaissairauksien yksikkö,
Tays

TARJA HEISKANEN-KOSMA
ylilääkäri
Harvinaissairauksien yksikkö,
Kys

Harvinaissairaudet tulee saada rekistereihin

Harvinaissairauksien hoito vaatii ylikansallisia rekistereitä. Suomen pitäisi voida osallistua niihin ilman lainsäädännön esteitä.

Euroopassa pidetään harvinaisena sairautta, jonka esiintyvyys on alle 1:2000. Ultraharvinaisissa sairauksissa esiintyvyys on alle 1:50 000–100 000.

Harvinaissairauksia on tyypillisesti hankala diagnosoida, ja osaaminen kertyy hitaasti. Diagnoosi usein viivästyy tai jää tarkentumatta, mikä aiheuttaa epätietoisuutta ja lisää kustannuksia sekä kärsimystä.

Kansallinen ja kansainvälinen verkostoituminen sekä yhteisten hoitokäytäntöjen luominen ovat hoidossa erityisen tärkeitä.

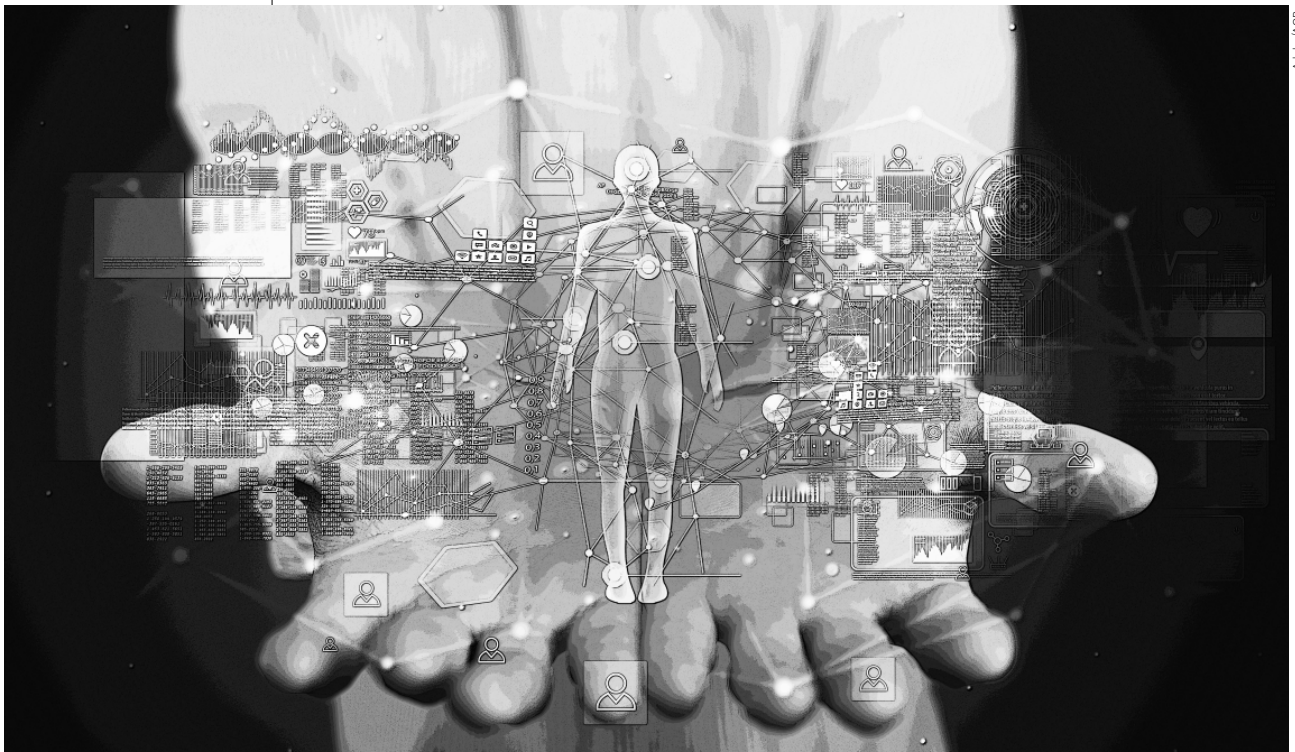
EU:n komissio perusti vuonna 2017 harvinaissairauksiin 24 osaamisverkostoa (European

reference networks for rare and low prevalence complex diseases, ERN).

Tavoite toteutui

Verkostot keskittyvät kukin yhteen tautiryhmään, kuten harvinaisiin silmäsairauksiin, lasten syöpiin, perinnöllisiin syöpäoireyhtymiin tai immuunipuutoksiin. Osa-alueen asiantuntijat Euroopassa saadaan näin yhteen, ja osaaminen tulee jäsenmaiden kaikkien lääkäreiden saataville.

Vuoden 2017 hakukierroksella Suomesta hyväksyttiin keskuksia kahteentoista ERN-verkostoon (1).



Adobe/ADP

KIRJALLISUUTTA

1 Kääriäinen Helena: Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa, Suom Lääkäri 2018;73(24-31):1579-1583

Vuonna 2019 käynnistyneelle, COVID-pandemian vuoksi viivästyneelle toiselle kierrokselle STM otti tavoitteeksi suomalaisten mukanaolon kaikissa 24 verkostossa. Hakemuksia laativat yksittäisten yliopistosairaaloiden lisäksi niiden konsortiot.

Nyt päättyneen hakukierroksen perusteella tavoite näyttää toteutuneen.

Portaalin kautta

Verkoston jäsenyyden varmistumisen jälkeen alkaa uusi työvaihe: työskentely pitää vakiinnuttaa yliopistosairaaloiden toimintaan.

ERN-asiantuntijapaneelin konsultaatioon voidaan tuoda yksittäisiä potilastapauksia. Konsultaatiot kulkevat verkoston jäseneksi hyväksytyyn kansallisen keskuksen kautta. Konsultaatio on maksutonta, mutta edellyttää kansallisten ERN-keskusten asiantuntijoiden osallistumista asiantuntijapaneelin toimintaan ja osaamisen tarjoamista muiden verkoston jäsenten ja jäsenmuiden käyttöön.

Suomessa yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt kokoavat suomalaisten ERN-keskusten yhteystietoja Terveyskylän Pro -sivuille.

Keskuksen vastuulääkäri päättää yhdessä hoitavan lääkärin kanssa potilastapauksen viemisestä asiantuntijapaneelin käsittelyyn. Konsultaatio ei sisällä henkilötietoja, ja siihen tarvitaan potilaan lupa.

Konsultointi toteutetaan yleensä verkoston oman sähköisen portaalin välityksellä etäkokouksena, jossa hoitava lääkäri tai oman ERN-keskuksen asiantuntija esittelee potilastapauksen.

Rekisterit ainoa tapa

ERN-verkoston jäsenten odotetaan osallistuvan myös harvinaissairausrekistereihin. Harvinaissairauksissa ylikansalliset rekisterit ovat ainoa tapa saada tietoa hoidon laadusta ja tehosta hoitotuosituksiin.

Ilman lisätietojen ylikansallista keruuta harvinaissairauksen hoito ei voi kehittyä.

Valitettavasti Suomen lainsäädäntö ei vielä mahdollista osallistumista kaikkiin rekistereihin.

Tämä tulisi kiireesti korjata, niin potilas-suostumukseen perustuvana kuin soveltuviissa vakavaennusteisissa taudeissa. Ilman lisätietojen ylikansallista keruuta harvinaissairauksien hoito ei voi kehittyä.

Tämä on myös STM:n harvinaissairauksien kansallisen ohjelman tavoite.

Ilmaista koulutusta

ERN-verkostot tarjoavat oman tautiryhmänsä puitteissa osallistujille ilmaista koulutusta. Koulutuksen järjestämiseen voi myös saada rahoitusta verkostolta. Etäkoulutusten yleistyttyä koulutuksiin osallistumisen helppous tekee niistä entistä tärkeemmän ERN-verkoston kuulumisen hyödyn. Yliopistosairaanhoidopiirit ovat haun yhteydessä sitoutuneet tukemaan ERN-toimintaa.

ERN-verkoston kautta saadaan asiantuntijanäkemyksiä ja -kokemusta potilaille, joiden hoidosta Suomessa ei ole kokemusta. Verkosto tarjoaa mahdollisuuden kansainvälisiin kontakteihin ja lisää tutkimusyhteistyön mahdollisuuksia.

Rekisterit, joihin osallistumisen lainsäädäntö ja lakitulkinnat toivoaksemme sallivat mahdollisimman pian, ovat keskeisessä asemassa harvinaisten sairauksien hoidon kehittämisessä. ●

Näkökulma-palstalla julkaistavien kirjoitusten enimmäispituus on 5 000 merkkiä. Toimitus lyhentää kirjoituksia tarvittaessa. Palstalle tarkoitetut kirjoitukset lähetetään osoitteeseen laakarilehti@laakarilehti.fi