



Toimintakertomus 2016

HAKE Harvinaissairauksien yksikkö

Mikko Seppänen

Sisällys

Yksikön esittely	3
Yksikön tehtävät	4
Harvinaissairauksien selvitykset ja organisoituminen HUS:ssa 2015–2016	5
Harvinaissairauksien selvitykset 2016	5
Harvinaissairauksien rekisteri	7
Harvinaissairauksien ohjelmat HUS:ssa	8
Harvinaissairaudet osana digitaalisia palveluita	9
Muu harvinaissairaustyö HUS:ssa vuonna 2016	10
Kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö	10
Harvinaissairauksien hoidon haasteet	11

Yksikön esittely

Suomen ensimmäinen harvinaissairauksien yksikkö (Hake) perustettiin 1.1.2015 HYKS Lasten ja nuorten sairauksien tulosyksikköön. Kaikessa Haken toiminnassa tavoitteina ovat potilaan varhaisen diagnoosin, laadukkaan hoidon ja seurannan sekä arjen helpottaminen. Tähän pyritään pienellä kohdennetulla työvoiman resursoinnilla tehostaen olemassa olevaa harvinaissairaustyötä. Yksikössä on kaksi työntekijää, osastonylilääkäri ja sairaanhoitaja.

Hyksillä on Suomen suurin harvinaissairaiden subtanssiosajaverkosto, sillä Hyks on Suomen ainoa yliopistosairaala, jossa on edustettuina kaikki lääketieteen erikoisalat. Hyksillä on runsaasti valtakunnallisesti keskitettyjä vastuita ja hoitoja. HUS:n väestöpohja on noin kolmannes Suomen väestöstä. Harvinaissairauksien yksikkö toimii verkostomallilla eli se muodostaa harvinaissairauksien ohjelmia (s. 5) eri harvinaistautiryhmistä.

Harvinaissairauksien ohjelmat kattavat kaikenikäisten harvinaissairaiden hoidon ja hoidon seu-

rannan. Lisäksi ohjelmien sisällä tehdään kehitys- ja tutkimustyötä. Ohjelmat myös verkostoituvat kansallisesti ja muualle Eurooppaan. Ohjelmien saamista mukaan European Reference Network (ERN) -verkostojen toimintaan pidetään yhtenä tärkeimmistä toimintamalleista, koska verkostojen vaatimukset ja painopistealueet vastaavat Haken toimintasuunnitelmaa ja tavoitteita.

Haken johtoryhmä kokoontuu vähintään kuudesti vuodessa. Johtoryhmän puheenjohtajana toimii Haken osastonylilääkäri ja sihteerinä Haken sairaanhoitaja. Jäseniä ovat kunkin perustetun harvinaissairausohjelman vetäjät, yhtymähallinnon edustaja eli tutkimusjohtaja ja henkilöstön edustajat sekä 7.2.2017 lähtien potilasjärjestöedustus. Potilasjärjestöedustukseen päädyttiin valitsemaan haun perusteella kahdeksi vuodeksi kerrallaan HUS-piirin alueen harvinaispotilaiden tai heidän vanhempinsa edustajat (jäsen ja varajäsen) Harso ry:n ja Harvinaiset-verkoston ehdotuksista.

Harvinaissairauksien yksikön johtoryhmä 2017 lähtien

Puheenjohtaja Mikko Seppänen
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Sairaanhoitaja Paula Juvonen
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Osastonlääkäri Päivi Salminen
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Osastonylilääkäri Jaana Pihkala
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Osastonylilääkäri Eija Gaily
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Ylilääkäri Kristiina Aittomäki
HYKS Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö

Ylilääkäri Mikko Pakarinen
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Osastonlääkäri Pia Vuola
HYKS, Tukielin- ja plastiikkakirurgian yksikkö

Ylilääkäri Annamari Ranki
HYKS, Tulehduskeskus

Osastonylilääkäri Hannu Jalanko
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Tutkija Mari Auranen
HYKS, Pää- ja kaulakeskus

Palvelupäällikkö Tuula Helander
HYKS, Sairaanhoitoalueen johto

Tutkimusjohtaja Anne Pitkäranta
HYKS, Yhtymähallinto

Pääluottamusmies Tuula Salmivaara
HUS-Servis

Apulaisyylilääkäri Kristiina Aalto
HYKS Lasten ja nuorten sairaudet

Sanna Leppäjoki (jäsen)
Lyhytkasvuiset ry

Veera Niskanen (varajäsen)
Suomen APECED ja Addison ry

Päivi Hölttä (jäsen)
Harvinaiset-verkosto, Epilepsialiitto ry

Stefan Taubert (varajäsen)
Suomen Dystonia-yhdistys ry

Yksikön tehtävät

Harvinaissairauksien yksikkö on vuosina 2015–2017 perustettu kaikkiin yliopistosairaaloihin Suomessa. Perustamispäätöksen taustalla olivat Euroopan neuvoston suositus (2009/c151/02), Euroopan komission direktiivi rajat ylittävästä hoidosta (2011/24/EU) sekä delegoitu ja implementoitu päätös European Reference Network (ERN) -asiantuntijaverkoston perustamisesta (2014/286/EU, 2014/287/EU). Lisäksi taustalla vaikutti STM:n Harvinaissairauksien ohjausryhmän kansallisen ohjelman (STM 2014:5) suositus yksiköiden muodostamiseksi.

Harvinaissairauksien yksikkö edistää:

- 1) harvinaissairauksien tunnistusta ja varhaista diagnoosia, hoidon sujuvuutta, yhtenäistä laatua ja saatavuutta, potilaskokemusten hyödyntämistä kehitystyössä, digitaalisia potilaspalveluita (esim. mahdollisuus verkkovälitteisiin asiantuntija-arvioihin).
- 2) harvinaisosaaajien verkottumista niin, ettei harvinaissairaahan hoitopolku katkea aikuispuo-

lulle siirryttäessä, harvinaistyön organisointia tautiryhmäkohtaisiksi ohjelmiksi, ohjelmien ERN-hakuja sekä digipalveluja konsultoiville ja hoitaville lääkäreille. Yksikkö edistää myös harvinaistautirekisterin käyttöönottoa tarkoille diagnooseille, mikä mahdollistaa edelleen potilasvirtojen ja -kustannusten tarkempaa analyysia ja tutkimusta. Harvinaispotilaiden ja -osaajien työpisteet eivät muutu.

Alkuvaiheen toimintamalleiksi valittiin 1) HUS-piirin Harvinaissairauksien rekisterin ja 2) Harvinaissairauksien ohjelmien sekä 3) digipalveluiden muodostaminen potilaille ja hoitaville lääkäreille. Lisäksi Hake kartoittaa harvinaissairaiden ongelmia, suunnittelee ja toteuttaa tarvittavia muutoksia ja tekee yhteistyötä alan muiden toimijoiden kanssa Suomessa (mm. muut harvinaissairausyksiköt, STM, Kela, PALKO, FIMEA, potilasjärjestöt, III sektorin toimijat, kuten Noriokeskus), Pohjoismaissa ja kansainvälisesti (kuva 1).



Kuva 1. Harvinaissairauksien yksikön (HAKE) toimintakenttä.

STM = Sosiaali- ja terveysministeriö
 THL = Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
 EU = Euroopan unioni
 ERN = European Reference Network.

Harvinaissairauksien selvitykset ja organisoituminen HUS:ssa 2015–2016

Harvinaissairauksiksi lasketaan Euroopassa sairaudet, joiden esiintyvyys on korkeintaan 1:2000. Kuvattuja harvinaissairauksia arvioidaan olevan maailmassa noin 8000, uusia löydetään arvioiden mukaan jopa noin 5 viikossa.

Harvinaissairauksien esiintyvyyksistä ei kuitenkaan ole olemassa tarkkaa tietoa. Tämä johtuu mm. diagnoosikoodistojen kehittymättömydestä. ICD-10-koodiston suomalainen versio tunnistaa tarkasti vain 350–450 harvinaissairautta. Tiedon puute häiritsee sairaanhoidon suunnittelua ja potilasvirtojen hallintaa.

Harvinaissairauksien selvitykset 2016

Harvinaissairauksien esiintyvyys HUS:ssa

Harvinaissairauksia oli sisäisessä selvityksessämme HUS:ssa ainakin 6 %:lla yli 1.1 miljoonasta kävijästä ja näiden kustannus vastasi n. 18 % HUS:n erikoissairaanhoidon kustannuksista (eli > 280 miljoonaa euroa/v). Mukana ei ole avoterveydenhuollon, kaupunginsairaaloitten, Kelan tai vammaispalveluiden kustannuksia.

Harvinaissairauksien hoidon kustannukset olivat suuria erityisesti murrosiästä aikuisuuteen siirtyvien nuorten sekä 30–65-vuotiaiden aikuisten kohdalla. Suurimpia erikoisalaja kulunmuodotuksissa olivat lastentaudit, (lasten-)neurologia ja sisätaudit.

Vertailu PPSHP:n kanssa käynnissä

Varmistaakseen saadun tuloksen Hake toistaa selvityksen Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiriin kanssa. Tulosten arvioidaan valmistuvan 2017 aikana. Alustavien tulosten perusteella harvinaissairauksien taakka on jopa suurempi Pohjois-Suomessa.

Suurten tietomassojen analysointi paljasti hukkakäytön

SITRA:n rahoittamana Hake toteutti yhteistyössä suurten tietomassojen analyysiin erikoistuneen KironTechin ja LaNun taloushallinnon kanssa 5/2015–2/2016 selvityksen missä tautiryhmissä erityisesti on viivästyneestä diagnoosista johtuvaa resurssien hukkakäyttöä (false demand)? Kysymme muodostuuko harvinaissairaiden hoidosta kustannuksia, jotka olisivat vältettävissä paremmalla terveydenhuollon suunnittelulla? Aineistosta poistettiin harvinaispotilaat, jotka diagnosoitiin ennen kolmen vuoden ikää, koska palveluiden käyttö heillä on väistämätöntä ja toisaalta ne potilaat, joilla seuranta-aika harvinaissairauden diagnoosin suhteen oli otanta-aikana < 1 vuosi.

HUS:n sisäisessä potilasvirrassa on tunnistamattomia pullonkauloja

Harvinaispotilaan hoitopolku sisälsi tyypillisesti runsaasti eri erikoisalojen konsultaatioita, poliklinikka- ja vuodeosastohoitojaksoja. Edustava, "keskimääräinen" hoitopolku on kuvassa 2.

Hoitopolun mutkikkuus kuvaa hukkakäyttöä. Joidenkin sairauksien diagnosoinnin erityistä kalleutta kuvaa, että diagnosointikäyntien (+/- 3kk) kustannuksista 70 % tuli 5 %:lta potilaista. Osa harvinaissairaista kuului erityisen suuria kustannuksia aiheuttaneeseen diagnosiojoukkoon.

Tuhannen erikoissairaanhoidon kustannuksiltaan kalleimman potilaan analyysissä ilmeni, että suurella osalla oli monen eri elimen ja erikoisalain oireita. Jotkin osastot vastasivat 70 %:sta kalliin kohortin potilaiden osastovierailuista. Harvinaispotilaan vierailu näillä osastoilla oli viisi kertaa yleisempää juuri erityiskalliissa potilaskohortissa. Toisin sanoen tietyt osastot vastasivat erityiskalliiden potilaiden hoidosta. Tämä potentiaalisesti mahdollistaa jatkossa näihin keskittyvän hoitopolkujen hallinnollisen ohjauksen ja hukkakäytön vähentämisen esim. moniammatillisella IPU-mallilla ja sähköisten monen erikoisalain harvinaissairausosaajien e-ongelmakokousten käytöllä.

Myös erityisen kalliit lääkkeet olivat tuhannella erityiskalliilla potilaalla yleisiä. Heillä niitä käytettiin viisi kertaa yleisemmin kuin muilla harvinaissairaila. Osalla erityisen kallis hoito kohdistui suoraan harvinaissairauteen (esim. mukopolysakkaridosis tyyppi II, ureaktortaudit). Osalla harvinaissairaita jouduttiin käyttämään myös heidän sekundaarisesti saamiinsa maligniteetteihin kalliita lääkehoitoja. Etenkin harvinaisten metabolisten sairauksien osuus korostui voimakkaammin 1000 kalliimman potilaan joukossa. Hyksissä ei harvinaisten metabolisten sairauksien aikuispotilaiden hoitoa ole keskitetty, asiantuntijoiden puutteen johdosta.



Kuva 2. Monioireisen harvinaissairaantyyppillinen hoitopolku, graafinen esitys 2010-14. Ympyrät edustavat vuodeosastoja ja nuolet läheteitä tai konsultaatioita toiseen yksikköön, punaisella ovat potilaan hoidossa toistuvasti käytetyt ”pullonkaulaosastot”.

Varhaisella moniammatillisella arvioinnilla pois viivästyneistä diagnooseista?

Erikoissairaanhoidon hukkakäyttöä harvinaissairauksien hoidossa analysoitiin tarkastelemalla hoitopolkua ja terveydenhuollon kustannuksia ennen ja jälkeen diagnosoinnin. Saaduista kustannuksista tehtiin suhdeluku, jolla verrattiin, oliko ennen diagnoosia kulutettu rahamäärä vähintään 1.5-kertainen verrattuna diagnoosin asettamisen jälkeiseen kulunkiin. Diagnoosivaihe (+/- 3kk) jätettiin tästä analyysistä pois.

Hukkakäyttöä todettiin 99 diagnoosissa, näistä hukkakäyttöä löytyi osassa niin aikuis- kuin lastenikäryhmissä. Tätä nähtiin etenkin sairauksissa, jotka eivät aiheuta suoraan näkyviä oireita potilaan statukseen, jotka aiheuttavat oireita monen eri elimen alueelta ja/tai joissa invasiivinen diagnostiikka on välttämätöntä. Vahvasti yliedustettuina (n. 70 dg-koodia) olivat immunologiset sairaudet. Tulokset viittaavat toisaalta metabolisten sairauksien keskittämistarpeeseen aikuisiässä sekä toisaalta immunologisten palveluiden kehittämistarpeeseen, potentiaalisesti mm. moniammatillisten e-ongelmakokousten muodossa.

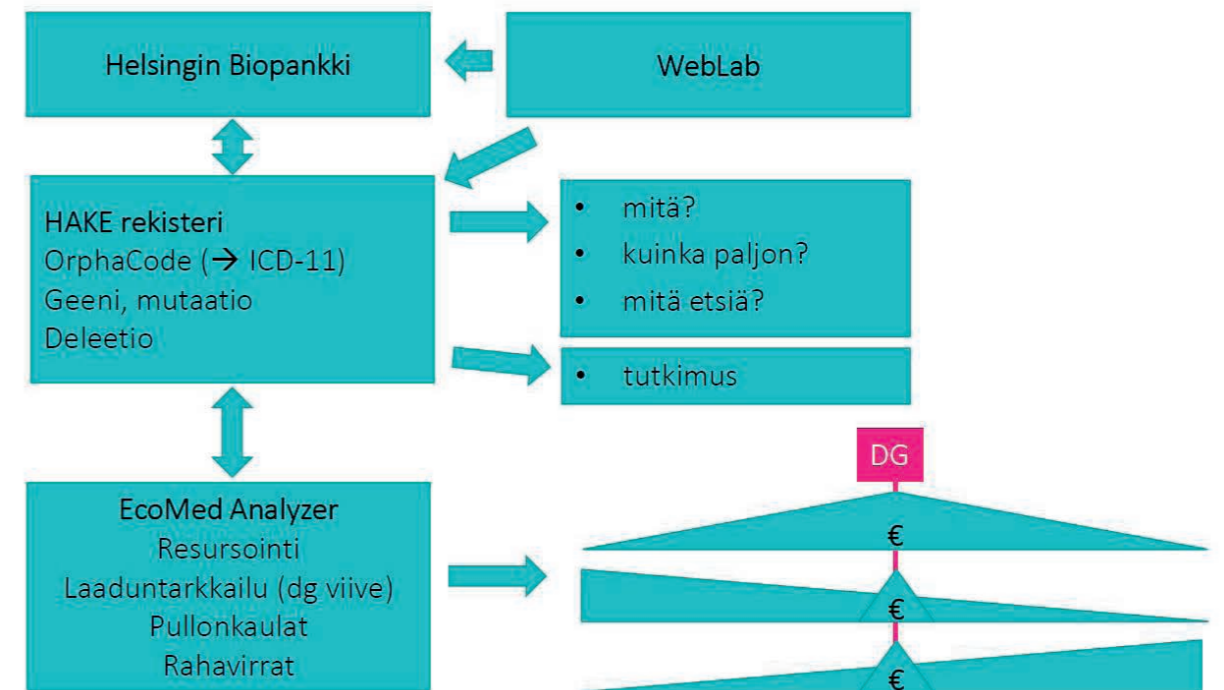
Harvinaissairauksien rekisteri

Sairauden tarkan diagnoositiedon kirjaamisen helpottamiseksi on tehty hankintasopimus Haken ja Harvinaissairauksien ohjelmien käyttöön tulevasta Harvinaissairauksien rekisteristä (Hake-rekisteri), jota BCB Medical ylläpitää. Rekisteri mahdollistaa tarkan potilasvirran analyysin sekä edistää harvinaissairauksien tutkimusta ja hoitoa.

Euroopan komission suositusten mukaista rekisteriä suunnittelemaan perustettiin työryhmä (Kristiina Aittomäki, Mari Auranen, Eija Gaily, Katariina Hannula-Jouppi, Jaana Pihkala, Päivi

Salminen ja Mikko Seppänen sekä Aaro Mustonen BCB Medicalista). Rekisterin geneettinen osa suunniteltiin yhdessä Kliinisen genetiikan yksikön kanssa. Kliinisen genetiikan yksikkö vastaa yhdessä HUSLAB:n genetiikan laboratorion kanssa rekisterin genetiikkaosion täytöstä.

Harvinaissairauksien rekisterin odotetaan tulevan käyttöön vuoden 2017 ensimmäisellä puoliskolla. Muiden sairaaloiden harvinaissairausyksiköt päättävät rekisterin käyttöönotosta sen jälkeen, kun HUS:n rekisteritoiminta on lähtenyt kunnolla käyntiin.



Kuva 3. Harvinaissairauksien laaturekisteri ja sen kytkeytyminen HUS:n toimintaan.

Harvinaissairauksien ohjelmat HUS:ssa

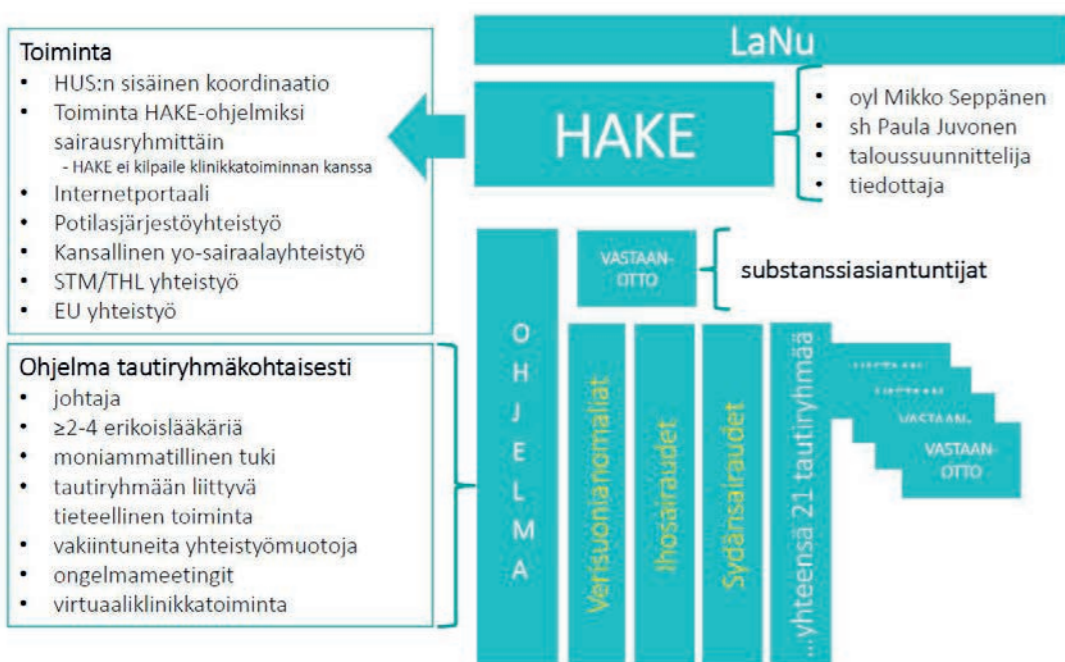
Harvinaissairauksien yksikön ohjelmat ovat oman alansa huippuosaajien moniammatillisia ryhmittymiä, joiden toimintaa Hake valvoo yhdessä ohjelmajohtajien kanssa. ERN-verkoston mukaisiin harvinaissairausryhmiin jakautuneilla ohjelmissa tulee olla vähintään neljä lääkäriä (joista kaksi on lastenlääkäreitä), suunniteltu hoitopolku lapsuudesta aikuisuuteen, suunnitelma ohjelmien jatkuvuudelle ja jatkokoulutukselle sekä säännöllisiä tapaamisia ja tieteellistä toimintaa. Ohjelmissa pyritään estämään pitkäaikaisrauhan potilaan putoaminen pois hoidosta elämän taitekohdissa ja turvaamaan ammattitaidon laatu ja jatkuvuus.

Ennen ohjelman käynnistymistä jokainen ohjelma arvioidaan ja hyväksynnästä vastaa johtajaylilääkäri. Arviointiprosessi mahdollistaa ohjelmien laadun yhteneväisyyden ja sitouttaa ohjelmia mm. jatkokouluttamiseen sekä tutkimus- bio-pankki- ja kliiniseen yhteistyöhön. Hyväksytyt ohjelmat hakevat ERN-verkostojäsenyyttä, joka on keskeinen tavoite Haken toiminnassa. Hakijana ERN-haussa toimiisairaanhoidopiiri ja STM hyväksyy ohjelman kelvolliseksi ERN-hakuun vain johtajaylilääkärin puollosta.

Vuonna 2015–2016 perustettiin yhteensä kymmenen harvinaissairausohjelmaa (yhteensä mahdollisia ohjelmia on 24), joista seitsemän ehti mukaan ERN-haun ensimmäiselle kierrokselle (suluissa haettu ERN-verkosto). Hake on ollut mukana suunnittelemassa ja toteuttamassa ohjelmien ERN-hakemuksia, joista todennäköisesti jokainen vahvistetaan vuonna 2017 oman Euroopan laajuisen verkostonsa jäseniksi.

Ohjelmia vuonna 2016 ovat:

- Harvinaiset ihosairaudet (ERN-Skin)
- Sydänsairaudet (GUARD-HEART)
- Suonipoikkeavuudet (VASCern)
- Neurologiset sairaudet
- Neuromuskulaariset sairaudet
- Epämuodostumat ja oppimishäiriöt (ITHACA ja ERNICA)
- Munuaissairaudet (ERKnet)
- Kallon ja kasvojen epämuodostumat ja korva-, nenä- ja kurkkutaudit (CRANIO)



Kuva 4. Harvinaissairauksien ohjelmat.

Harvinaissairaudet osana digitaalisia palveluita

Harvinaissairauksien yksikkö on vuosien 2015–2016 aikana luonut www.harvinaissairaudet.fi -nettisivuston HUS:n Terveyskylä.fi -verkkoympäristöön, joka on osa valtakunnallista Virtuaalisairaala 2.0 -hanketta. Sivuston tarkoituksena on tarjota luotettavaa tietoa sekä potilaille että ammattilaisille. Vuoden 2017 aikana sivustolle avautuu lisäksi yhteydenottokanava, jonka avulla potilas ja hoitohenkilöstö voivat kommunikoida verkon välityksellä. Kanavan kautta potilaan on lisäksi mahdollista täyttää esimerkiksi hoidon toteutuksessa tarvittavia esitetolomakkeita. Yksikkö on myös edistänyt patient-related outcome measures (PROM)-laatumittareiden käyttöönottoa.

Vuosien 2017–2018 aikana sivusto laajenee käsittämään myös Turun, Tampereen, Kuopion ja Oulun harvinaissairauksien yksiköt. Haken henki-

lökunta toimii harvinaissairauksien sivuston koordinaattorina.

Osana Virtuaalisairaala-hanketta tullaan laatimaan myös harvinaissairaiden potilaiden akuuttihoito-ohjeistuksia, sillä noin sadassa harvinaissairaudessa tavanomaiset lääketieteelliset akuuttihoitotoimenpiteet saattavat aiheuttaa potilaalle hengenvaaran. Tieto harvinaissairaudesta kirjataan potilaan riskitietoihin, josta se tulee hoitohenkilökunnalle näkyviin aina potilastietoihin kirjautuessa. Kirjautuminen ohjaa jatkossa automaattisesti myös akuuttihoito-ohjeisiin.

Parhaillaan Hyksissä pilotoidaan hengitysvajauspotilaiden akuuttihoito-ohjeistusta. Tavoitteena on, että kaikki akuuttihoito-ohjeet tulevat lopulta näkyville myös esimerkiksi Terveysporttiin ja OmaKantaan, josta ne ovat potilaiden saatavilla.

Muu harvinaissairaustyö HUS:ssa vuonna 2016

Potilasjärjestöjen kanssa tehtävä yhteistyö kuuluu harvinaissairauksien ohjelmien ydintehtäviin. Hake on ollut aktiivinen ongelmien selvityksessä ja niiden korjaamisessa, mikäli tautiryhmään ei ole lähiaikoina odotettavissa omaa ohjelmaa.

Harvinaisten luuston metabolisten sairauksien ohjelmaa ei ole lähiaikoina suunnitteilla Hyksiin, koska pätevää henkilökuntaa on rajallisesti. Vuonna 2016 Hake edisti Lyhytkasvuiset ry:n ja Suomen osteogenesis imperfecta ry:n esiin tuomien, edustamisensa potilasryhmien hoitopolkujen ongelmien ratkaisemista. Hake teki ensin taloushallinnon ja Hyksin osajien kanssa selvityksen näiden metabolisten luustosairauksien hoidon ja seurannan sekä tukihoidojen toteutumisesta yhdessä lastentautien, ortopedian

ja fysiatrian sekä kuntoutuksen asiantuntijoiden kanssa. Tulosten perusteella johtajaylilääkärin ja asianomaisten toimialajohtajien yhteiskokouksessa päädyttiin valtuuttamaan moniammatillinen substanssiosaajien työryhmä sairausryhmän hoidon kehittämiseen.

Metabolisten luustosairauksien aikuispotilaiden seuranta ja hoito on nyt keskitetty aikuisendokrinologian poliklinikalle, lasten- ja aikuispuolelle on nimetty vastuuendokrinologit, -ortopedit ja -fysiatrit. Osteogenesis imperfecta- aikuispotilaiden (n=100) toistuvien murtumien hoidot keskitetään Töölön sairaalaan. Työryhmä aloitti toimintansa elokuun lopulla 2016 ja jatkaa mm. potilaille ja ammattilaisille suunnattujen toimintaohjeiden luomista.

Kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö

Potilasjärjestöjen kanssa tehtävä yhteistyö kuuluu harvinaissairauksien yksikön ja ohjelmien ydintehtäviin. Haken asiantuntijat ovat puhuneet Harso ry:n ja Harvinaiset-verkoston järjestämissä tilaisuuksissa ja tavanneet säännöllisesti Harso ry:n ja Harvinaiset-verkoston edustajia. Myös isompien yksittäisten potilasjärjestöjen sekä Ultaraharvinaiset ry:n edustajiin on pidetty yhteyttä.

Hake järjestää kahdesti vuodessa potilasjärjestöiltoja, joihin kaikki harvinaissairausjärjestöillä on mahdollisuus osallistua. Järjestöilloissa järjestöt voivat esittää toivomuksia ja kehittämideoita Haken toimintaan. Lisäksi Hake on osallistunut aktiivisesti harvinaissairauksista käytävään yhteiskunnalliseen keskusteluun.

Yhteistyötapaamisia on kahdesti vuodessa myös muiden Suomessa toimivien harvinaissairauksien yksiköiden kesken. Tapaamisten suuntaviivoja on suunniteltu yhteistyössä sairaanhoitopiirien johtajaylilääkäreiden kanssa. Yhteisenä kantana

on, ettei ERN-verkoston pääsy tarkoita automaattisesti kansallisen osaamiskeskuksen asemaa. Suomen maantieteellinen koko sekä asutuksen ja sairauksien esiintymisen hajanaisuus suosii mallia, jossa harvinaissairausosaaminen pyritään verkostoimaan maanlaajuisesti kussakin harvinaissairausryhmässä. Verkostoitumista edistää myös Virtuaalisairaala-hanke. Vuonna 2016 Hyksin Harvinaisten neurologisten sairauksien ohjelma ja KYS :n Epilepsiakeskus ovat etäkokoontuneet jo kahdesti epilepsiakirurgisen hoidon yhteissuunnittelussa.

Osa harvinaissairaista potilaista joutuu todennäköisesti silti jatkossakin matkustamaan etenkin sairauden diagnoosivaiheessa ja mahdollisten hoidollisten ongelmien kohdalla.

Vuonna 2016 LaNun toimialajohtaja Jari Petäjä on ollut Harvinaissairauksien työryhmän jäsen. Haken johtaja on ollut Harvinaisten sairauksien työryhmän varajäsen ja toimeenpanevan alatyö-

ryhmän jäsen. Molempien työryhmien toiminnasta on tehty vuosittain raportit STM:lle. Työryhmän ja alatyöryhmän toimijat tulevat kuitenkin päätökseen vuoden 2017 lopussa, ja jatkossa haasteena tulee olemaan suoran keskusteluyhteyden säilyminen Harvinaissairausyksiköiden ja sosiaali- ja terveydenhuollon valtakunnallisesta suunnittelusta ja toteutuksesta vastaavien tahojen kanssa. Vaikka yhteistyö eri yliopistosairaanhoidopiirien kesken on ollut tähän asti sujuvaa, on koordinoivalle taholle kuitenkin tarvetta.

Kansainvälisellä tasollakin on tapahtunut. Vuonna 2016 Suomi toimi Pohjoismaiden neuvoston (PN) puheenjohtajanaan. Hake on yhdessä STM:n kanssa johtanut suunnitteluesityksen

luomista PN:lle harvinaissairauksien yksiköiden pohjoismaisen verkoston ja suojatun sähköpostilistan luomiseksi. Vuonna 2017 uusi puheenjohtajamaa Norja jatkaa tehtävän johdossa.

Lisäksi Hyksin Harvinaisten neurologisten sairauksien ohjelma on osallistunut vuonna 2016 eurooppalaisen epilepsiakirurgiaverkoston, E-epilepsyn, videoneuvotteluihin vaikeahoitoisten potilaiden hoidosta. Harvinaisten neurologisten sairauksien ohjelma järjesti myös kesäkuussa 2016 kaksipäiväisen pohjoismaisen epilepsiakirurgiakokouksen, johon osallistui noin 50 henkilöä. Vierailijana asiantuntijana ja luennoitsijana kokouksessa oli professori Fabrice Bartolomei Marseillesta Ranskasta.

Harvinaissairauksien hoidon haasteet

Harvinaissairauksien hoidon suurimpia haasteita on sairaalaorganisaation siiloutuneisuus erikoisalohtaisesti, mikä näkyy mm. siinä, ettei välttämättä ole selvää, kenellä on ensisijainen hoitovastuu tai ketkä ovat sairaanhoitopiirien harvinaissairauksiin perehtyneitä asiantuntijoita. Kokonaiskäsitystä potilaan hoidosta ja hoitovastuun jakaantumisesta on näin ollen joissakin tilanteissa ollut hankala saada. Asiantuntijoiden avuksi Hake onkin muodostanut listan harvinaissairauksien osajista Hyksissä. Tautiryhmän tai taudin asiantuntijoita on haettavissa www.harvinaissairaudet.fi -sivuston VRK-korttitunnisteiselta ammattilaispuolelta.

Harvinaissairauksien yksikkö on myös ottanut vastaan ja ohjannut tutkimus- ja hoitopaikan valinnassa epäselviä lähteitä sopiviin Hyksin yksiköihin. Lisäksi Hake on ollut neuvottelemassa sopivista hoitopaikoista, mikäli niiden kohdalla on ollut epäselvyyttä. Esimerkiksi harvinaisten suonisairauksien aikuispotilaiden seurantapaikaksi Sisätaudit ja kuntoutus -toimialan kanssa sovittiin Meilahden yleissisätautien poliklinikka. Lasten puolella osaamista pyritään levittämään soveltuvien erikoisalojen erikoistumisohjelmaan suunnitelluilla toimenpiteillä.

Ainoa harvinaissairausryhmä, jolle aikuisiässä ei tällä hetkellä löydy Hyksistä soveltuvaa hoitopaikkaa,

on harvinaiset metaboliset sairaudet. Tämä johtuu pätevän, koulutetun henkilökunnan puutteesta.

Haasteita on myös harvinaissairauksien lääkehoitossa ja joissakin harvinaissairauksissa tarvittavassa lääkkeiden ja ravintovalmisteiden off label-käytössä, joka tarkoittaa lääkkeiden tai ravintovalmisteiden määräämistä hoidollisista syistä johonkin muuhun kuin myyntilupaviranomaisen tarkoittamaan käyttöön. Hake on yhteistyössä harvinaisten sairauksien asiantuntijoiden, muiden yksiköiden, shp:n arviointiylläkäreiden ja johtajaylilääkäreiden kanssa arvioinut nykyjärjestelmän ongelmia ja edistänyt valtakunnallisen arviointielimen muodostamista. Hake on ollut ongelmista aktiivisesti yhteydessä myös STM:n Vakuutusosastoon, Terveystieteiden tutkimuskeskukseen, Kelaan ja Fimeaan. Lisäksi Hake on osallistunut Fimean SICI-lehden aiheeseen liittyvän teemanumeron suunnitteluun ja sisällöntuotantoon.

Hake pyrkii kehittämään toimintaansa myös potilaiden yhteydenottojen perusteella. Yhteydenottoissa on korostunut ei-harvinaisista toiminnallisista häiriöistä kärsivien ja niiden hoidosta tyytymättömien potilaiden osuus. HUS:ssa on potilastyön kehittämiseksi itsenäisesti perustettu toiminnallisten häiriöiden hoitoa, neuvontaa ja seurantaa pohtiva työryhmä, jossa on myös Haken edustus.



Harvinaissairauksien yksikkö

Lastenlinna

Lastenlinnantie 2, Helsinki

PL 280, 00029 HUS

Puhelin: 09 4711

www.hus.fi