

Satu Wedenoja, Kirsimari Aaltonen ja Helena Kääriäinen

Harvinaissairauksien diagnostiikan ja hoidon parantaminen edellyttää tiedon ja osaamisen lisäämistä perusterveydenhuollossa

Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja

Erilaisia harvinaissairauksia on yli 7 000, ja niiden hoito jakautuu kaikille lääketieteen erikoisaloille. Harvinaissairautta potevia arvioidaan olevan Suomessa yli 300 000, joten jokainen lääkäri kohtaa uransa aikana näistä useampia (1). Yksittäisiä sairauksia tulee kuitenkin vastaan harvoin, sillä tietty harvinaissairaus todetaan korkeintaan yhdellä ihmisellä kahdestatuhannesta. Suurin osa harvinaissairauksista on ultraharvinaisia – potilaita on enintään yksi miljoonasta (2).

Uusi hallitusohjelma nostaa harvinaissairaukset osaksi kansallista sosiaali- ja terveydenhuollon strategiaa. Ohjelman tavoitteena on harvinaisten sairauksien hoidon saatavuuden ja laadun parantaminen ”varmistamalla osaaminen yli hyvinvointi- ja yhteistyöaluerajojen yliopistollisille sairaaloille” (3). Tavoite tuo harvinaissairaudet näkyviin tärkeänä erityisryhmänä. Se luo myös painetta kansallisen tietotuotannon kehittämiseksi sekä hoitopolkujen laatimiseksi harvinaissairauksiin.

Harvinaissairauksien diagnosointi ja hoito on jo nyt keskitetty maamme yliopistosairaaloihin (582/2017, keskittämisasetus), joissa on moniin harvinaissairauksiin liittyvää erityisosaamista. Jokaisessa yliopistollisessa sairaalassa on harvinaissairauksien yksikkö, joka auttaa hoidon koordinoimisessa alueella. Lisäksi näiden sairauksien tutkimus keskittyy yliopistosairaaloihin. EU-tasolla harvinaissairauksien haasteisiin pyritään vastaamaan virtuaalisten osaamisverkostojen (ERN, European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) avulla (4). Suomella on vähintään yksi yliopistosairaalan osaamiskeskus jäsenenä jokaisessa 24 eri aihealueeseen keskittyvässä verkostossa.

Suurimpana haasteena harvinaissairauksien diagnosoinnin ja hoidon parantamiselle on tiedon ja osaamisen lisääminen myös yliopistosairaaloiden ulkopuolella. Harvinaissairauden oireista diagnosoitiin kuluu yleensä vuosia: lapsilla keskimäärin kuusi ja aikuisilla 19 vuotta (5,6). Yhtenä ongelmana on potilaan ohjaaminen oikeaan hoitopaikkaan: välillä oikeaa erikoisalaa ei tunnusteta tai mielenkiintoisesta tapauksesta halutaan pitää kiinni. Diagnostiikan ja hoidon viivästyminen lisäävät sairastavuutta ja kuolleisuutta sekä terveydenhuollon kustannuksia. Jos harvinaissairauksien diagnosointia ja hoitoa halutaan parantaa, ERN-verkostojen ja yliopistosairaaloiden osaamisen on oltava helpommin perusterveydenhuollon ulottuvilla joustavien konsultaatiokäytäntöjen ja täydennyskoulutuksen avulla. Harvinaissairautta tulee osata epäillä ja lähettää potilas jatkotutkimuksiin yliopistosairaalaan. Toisaalta harvinaissairauden diagnosoinnin jälkeen myös perusterveydenhuollossa tarvitaan tietoja sairaudesta ja jatkohoidon toteutuksesta.

Harvinaissairauksien hoitopolkujen ja -suositusten laatiminen on yksi tärkeimmistä ERN-verkostojen lähivuosien tavoitteista, ja niiden toivotaan ohjaavan diagnostiikkaa ja hoitoa EU-maissa yhdenmukaisesti ja yhdenvertaisesti. Tavoitteena on luoda hoitopolkuja ja -suosituksia erityisesti sairauksille ja tautiryhmille, joiden diagnosointi ja hoito vaativat keskittämistä ja vahvaa erityisosaamista. EU-tason ohjeistukset eivät kuitenkaan vielä vuosiin helpota ammattilaisten työtä suomalaisessa terveydenhuollossa. Lisäksi englanninkieliset hoito-ohjeet ja -suositukset tuskin sellaisenaan siirtyvät osaksi yleislääkärin työkalupakkia. Koska harvinaissairauden lisäksi potilaiden

muiden sairauksien hoito ja monet arjen palvelut toteutuvat asuinpaikkakunnan perusterveydenhuollosta käsin, ammattilaisten tarpeisiin tarvitaan helposti omaksuttavaa tietoa yksittäisistä harvinaissairauksista.

Orphanet-tietokanta (www.orpha.net) on EU:n rahoittama harvinaissairauksien kattavin tietolähde, joka sisältää yli 6000 harvinaissairauden tautikuvaukset englanniksi (7). Tietokannassa on myös hakutoiminto, joka mahdollistaa harvinaissairauden diagnoosin etsimisen oireiden ja löydösten perusteella. Koko Orphanet-tietokanta on käännetty kahdeksalle kielelle, muun muassa ranskaksi, saksaksi ja espanjaksi. Osa Orphanetin tautikuvauksista on käännetty myös suomeksi, ja ne ovat saatavilla sekä Terveysportin Lääkäriin käsikirjan (www.terveysportti.fi) että Terveyskirjaston (www.terveyskirjasto.fi) kautta. Yhteensä suomenkielisiä sairauskuvauksia on julkaistu noin 370. Niitä luettiin vuonna 2022 yli 500 000 kertaa. Kaikista lukukerroista 95 % toteutui kaikille avoimen Terveyskirjaston kautta, mikä kuvastanee internetin hakukoneiden suosiota tiedonhaussa ja myös kansalaisten tarvetta saada suomenkielistä tietoa harvinaissairauksista. Haetuimpien tautikuvauksen joukossa olivat esimerkiksi Huntingtonin tauti, fragile X- eli särö-X-oireyh-

tymä, glioblastooma ja tyypin 1 neurofibroma-

toosi. Harvinaissairauksien hoitopolkujen laatiminen edellyttää suomenkielisen tietotuotannon lisäämistä ja varmistamista eurooppalaisten ohjeiden rinnalla. Yksittäisten sairauksien tautikuvauksia tarvitaan kattavasti sekä ammattilaisten että potilaiden käyttöön. Terveyskylä-sivusto (www.terveyskyla.fi) on hyvä esimerkki kansallisesta yhteistyöstä harvinaissairauksien tiedon koostamisessa ja tuottamisessa. Duodecimilla on merkittävä osa Orphanet-tekstien suomenkielisten tautikuvauksen laatimisessa. Lisäksi kolmannen sektorin toimijat ovat tuottaneet arvokasta tietoa harvinaissairauksista, mukaan lukien potilaiden tuottamaa kokemustietoa. Kaiken tämän tiedon tuottamisen koordinointi on tärkeää, jotta tarpeettomalta päällekkäisyydeltä vältytään.

Harvinaissairauksia yhdistää vain harvinaisuus. Jatkossa on varmistettava, että tähän sairausryhmään tehdyt panostukset EU-tasolla ja yliopistosairaaloissa tukevat osaamista myös perusterveydenhuollossa. Vain sitä kautta hoidon saatavuus ja laatu voivat parantua. Toivotavasti tulevaisuudessa harvinaissairaahan kohtaaminen onkin jokaiselle lääkärille positiivinen haaste. ■



SATU WEDENOJA, LT, ylilääkäri
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

KIRSIMARI AALTONEN, LT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri

Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
Tays, perinnöllisyyspoliklinikka

HELENA KÄÄRIÄINEN, tutkimusprofessori
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

KIRJALLISUUTTA

1. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, ym. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 2020;28:165–73.
3. Vahva ja välittävä Suomi. Pääministeri Petteri Orpon hallituksen ohjelma 20.6.2023. Helsinki: Valtioneuvoston julkaisu 2023:58.
4. Kääriäinen H. Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. *Suom Lääkäril* 2018;73:1579–83.
5. Benito-Lozano J, López-Villalba B, Arias-Merino G, ym. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet J Rare Dis* 2022;17:418.
6. Schuermans N, Hemelsoet D, Terry W, ym. Shortcutting the diagnostic odyssey: the multidisciplinary program for undiagnosed rare diseases in adults (UD-PrOZA). *Orphanet J Rare Dis* 2022;17:210.
7. Rath A, Olry A, Dhombres F, ym. Representation of rare diseases in health information systems: the Orphanet approach to serve a wide range of end users. *Hum Mutat* 2012;33:803–8.