

## **Invalidiliiton lausunto harvinaisten sairauksien kansalliseen ohjelmaan 2019–2022 STM:n harvinaisten sairauksien alatyöryhmä.**

Invalidiliitto on 30 000 fyysisesti vammaisen ihmisen valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Edistämme ja kehitämme fyysisesti vammaisten sekä toimintaesteisten henkilöiden mahdollisuuksia osallistua, liikkua ja elää täysipainoista elämää. Liitolla on 148 jäsenyhdistystä, joista 15 on valtakunnallisia harvinaisyhdistyksiä.

**Invalidiliitto pitää tärkeänä harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman uudistamista harvinaissairaiden ihmisarvon toteutumiseksi.** Uudistetussa ohjelmassa nostetaan keskeisiksi teemoiksi harvinaissairaiden osallisuus, osaamisen lisääminen ja kansallisen koordinaation vahvistaminen. Invalidiliiton näkemyksen mukaan nämä kolme nostettua teemaa ovat oikeansuuntaisia ja tärkeitä harvinaissairaaseen aseman edistämiseksi.

Invalidiliitto korostaa, että harvinaissairaiden elämään, hyvinvointiin ja palveluiden saantiin voidaan vaikuttaa oikea-aikaisilla toimenpiteillä, moniammatillisella hoidolla sekä toimintakyvyn määrittelyllä diagnoosista huolimatta. On myös tärkeää, että harvinaissairas saa tarvitsemansa hoidon ja tuen, riippumatta siitä, missä sairaanhoitopiirissä harvinaissairas asuu.

### **Kansallisen ohjelman 2019–2022 keskeiset tavoitteet**

#### **1. Harvinaissairauksia koskevan tiedon lisääminen ja osaamisen vahvistaminen**

Invalidiliiton näkemyksen mukaan on hienoa, että ohjelmassa on nostettu esiin Suomen vuonna 2016 ratifioima YK:n yleissopimus vammaisten oikeuksista. YK:n vammaissopimuksen art. 1 todetaan sopimuksen tarkoituksena olevan edistää, suojella ja taata kaikille vammaisille henkilöille täysimääräisesti ja yhdenvertaisesti kaikki ihmisoikeudet ja perusvapaudet.

Invalidiliitto haluaa painottaa yhdenvertaisuuden toteutumista harvinaissairaaseen elämässä ja hoitopolulla verraten yleisimpiin sairauksiin. Harvinaisuuden ei tulisi muodostua hoidon esteeksi, vaan harvinaisen potilaan diagnosointi, hoito, kuntoutus ja tarpeenmukaiset etuudet tulee taata osana perusterveydenhuoltoa yhdessä erikoissairaanhoidon ja harvinaisten sairauksien hoitoa koordinoivien yliopistosairaaloiden sekä Eurooppalaisten osaamiskeskusten (ERN) kautta.

Invalidiliitto pitää tärkeänä ohjelmassa mainitun tiedon ja tietoisuuden lisäämistä harvinaissairauksista kattaen niin sosiaali- kuin terveydenhuollon palvelut. On tärkeää huomioida, että harvinaiset sairaudet ovat usein monielinsairauksia, jolloin harvinaissairaalla saattaa olla tarvetta monien erikoisalalan asiantuntijoiden käynneille ja palveluille. Invalidiliiton kokemuksen mukaan harvinaissairaaseen jäävät usein etenkin oikea-aikaisen kuntoutuksen ja sosiaalipalveluiden ulkopuolelle.

Yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden yhdenmukaistaminen ja resursoinnin vahvistaminen on ensisijaisen tärkeää yksiköiden toimiessa usein matalan kynnyksen linkkinä potilaaseen ja erikoissairaanhoidon välillä. Invalidiliitto pitää tärkeänä, että jokaiseen yliopistosairaalaaseen varataan yhdenmukaiset resurssit, esimerkiksi täyttä työaika tekevä lääkäri ja sairaanhoitaja -työpari. Invalidiliiton näkemyksen mukaan sairaanhoitopiirien on herkästi konsultoitava ja ohjattava eteenpäin siihen yksikköön, jossa on paras osaaminen kyseiseen harvinaissairauteen liittyen, jotta harvinaissairaaseen oikeudet yhdenvertaiseen, laadukkaaseen ja turvalliseen terveydenhuoltoon toteutuvat maaseen laajuisesti.

Kansainvälisen tiedonvaihdon vahvistaminen edistää harvinaissairaiden yhdenvertaisuuden toteutumista suhteessa muihin pitkäaikaissairaisiin. Invalidiliitto näkee tärkeänä, että harvinaissairausryhmille luodaan hoito- ja palvelupolku, joka noudattaa Eurooppalaisten harvinaissairauksien osaamisverkostojen (ERN) ohjeistusta. ERN-osaamisverkostojen toiminta tulee olla Suomessa kansallisesti yhdenmukaista ja potilasjärjestöjen roolia niiden toiminnassa tulee vahvistaa.

Oikean ja luotettavan tiedon tuottaminen on tärkeää harvinaissairaiden näkökulmasta. Invalidiliitto pitää hyvänä suuntana Terveyskylän harvinaissairaudet -talon perustamista ja näkee tiedon tuottamisen sivustolle tärkeänä. Tiedon tuottamisessa päävastuu on oltava julkisella sektorilla ja yhteistyö potilasjärjestöjen kesken on hyvä olla tiivistä, jotta vältetään päällekkäisen tiedon tuottaminen ja saadaan tietoa yhä useammasta harvinaisesta sairaudesta. Harvinaissairaudet -sivuston päivittäminen ja tiedon tuottaminen tulee turvata riittävin resurssein.

Ohjelmassa mainittu harvinaissairauksien tutkimuksen säilyminen kansallisen tutkimusrahoituksen painopistealueena on tärkeää. Tutkimukseen liittyen yhteiskunnallisessa keskustelussa on hyvä ylläpitää myös suomalaiseseen tautiperimään kuuluvien harvinaissairauksien tutkimusta.

## **2. Harvinaissaira-an osallisuuden vahvistaminen**

YK:n vammaissopimuksen art. 4.3 edellyttää, että kaikessa vammaisia koskevassa poliittisessa päätöksenteossa ja lainsäädännön valmistelussa tulee vammaiset henkilöt osallistaa mukaan neuvotteluihin heitä edustavien järjestöjen kautta.

Invalidiliitto pitää tärkeänä osallisuuskulman esiin nostamista niin harvinaissaira-an oman osallisuuden kuin potilasjärjestöjen osallisuuden vahvistamisen osalta. Harvinaissairaalla on oltava mahdollisuus vaikuttaa palveluiden sisältöihin terveydenhuollon ja sosiaalipalveluiden osalta. Harvinaissairas on usein oman sairautensa asiantuntija, joten terveydenhuollon vastuulla on suhtautua potilaaseen arvostavasti, kuulla häntä ja ottaa harvinaissairas tasavertaisena kumppanina mukaan oman hoidon suunnitteluun.

Asiakasraatien perustaminen osaksi yliopistosairaaloitten toimintaa tulisi toteutua kutsumalla mukaan niin potilasjärjestöjen edustajia, kokemustoimijoita, kuin muita harvinaistoimijoita. Myös muilla kuin yhdistyksiin kuuluvilla harvinaissairailla pitäisi olla mahdollisuus osallistua asiakasraatien toimintaan. Asiakasraatien tulee olla mahdollisimman heterogeenisiä ja edustaa kattavasti erilaisia harvinaisia sairauksia. Asiakasraatien rooli tulee olla selvillä molemmin puolin ja raadin antamalla viestillä painoarvoa yliopistosairaalan toimintaa kehitettäessä.

Invalidiliiton näkemyksen mukaan on tärkeää vahvistaa ammattilaisten antamaa ohjausta ja neuvontaa harvinaissairaalle tarjolla olevista palveluista, asiakkaan ja potilaan asemasta sosiaali- ja terveydenhuollossa sekä potilasjärjestöjen ja yhdistysten tarjoamista neuvonta- ja vertaistukipalveluista. Kokemuksemme mukaan sosiaalihuollossa ei ole riittävästi tietoa harvinaissairauksien erityispiirteistä ja siksi potilasjärjestöjen asiantuntijuutta ja osaamista on järkevää hyödyntää. Invalidiliitto pitää tärkeänä, että harvinaissairauksia edustavien yhdistysten ja järjestöjen toimintaedellytykset turvataan.

Invalidiliitto korostaa vuoropuhelun käymistä Kelan ja potilasjärjestöjen kesken, jotta harvinaissairauksiin liittyvä tieto leviää ja on yhtenäistä. Harvinaissairailta saamamme palautteen mukaan harvinaissairaita jää usein Kelan sosiaaliturvaetuuksien ulkopuolelle, koska diagnoosi ei ole vielä täsmäntynyt tutkimuksissa tai kaikkia harvinaisdiagnooseja ei katsota lain soveltamiskäytännössä sairausperäisiksi sosiaaliturvaan oikeuttaviksi sairauksiksi, vaan pelkästään oireperäisiksi toiminnallisiksi häiriöiksi.

## **3. Harvinaissairauksiin liittyvä koordinaointi**

Invalidiliitto kannattaa kansallisessa ohjelmassa esitettyä kansallisen koordinaation ja työnjaon selkeyttämistä Sosiaali- ja terveysministeriön, Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) ja palvelujen järjestäjien kesken. Invalidiliiton näkemyksen mukaan Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) roolia tulisi vahvistaa kansallisen koordinaation osalta.

Koordinaointitahon nimeämisellä turvataan kansallinen päätöksenteko ja tieteellisen tutkimuksen välittyminen yhdenvertaisesti. Invalidiliitto pitää tärkeänä ohjelman riittävää velvoittavuutta ja ohjelmassa esitetyille toimenpiteille tulee määrätä vastuutahot.

Ohjelmassa mainitusta omatyöntekijämallin suunnittelusta ja pilotoinnista hyötyisivät Invalidiliiton mukaan erityisesti harvinaissairaat, jotta hoito- ja palvelupolut toimisivat sujuvasti.

**Invalidiliitto korostaa harvinaissairaiden aseman parantamisen olevan kansallinen haaste, jonka eteenpäin viemiseksi kaivataan yhteistyötä ja ohjelman toimeenpanon seuranta. Kansallisen ohjelman jatkuvuuden varmistaminen on huomioitava myös sosiaali- ja terveystalouden muutoksissa.**

Lopuksi: Invalidiliiton näkemyksen mukaan kansallisessa ohjelmassa tulisi huomioida harvinaisten lääkinnällisten apuvälineiden ja harvinaislääkkeisiin liittyvän järjestelmän joustavuuden kehittäminen.

Helsingissä 23. toukokuuta 2019

Petri Pohjonen  
pääjohtaja

Terhi Jussila  
järjestöjohtaja

Lisätietoja: Harvinaiset-yksikkö, [jenni.kuusela@invalidiliitto.fi](mailto:jenni.kuusela@invalidiliitto.fi) ja [tanja.lehtimaki@invalidiliitto.fi](mailto:tanja.lehtimaki@invalidiliitto.fi)