



# Nasjonalt strategi for sjeldne diagnoser





# Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser



# Innhold

<b>Forord</b> .....	<b>7</b>
<b>1 Innledning</b> .....	<b>9</b>
<b>2 Sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander</b> .....	<b>13</b>
<b>3 Utfordringer</b> .....	<b>15</b>
<b>4 Likeverdig tilbud om rask utredning og diagnostisering av god kvalitet</b> .....	<b>19</b>
<b>5 Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet</b> ...	<b>23</b>
<b>6 Gode pasientforløp, bedre samhandling og brukermedvirkning</b>	<b>29</b>
<b>7 Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand</b> .....	<b>33</b>
<b>8 Forskning, kunnskap og kompetanseutvikling</b> .....	<b>39</b>
<b>9 Finansiering</b> .....	<b>47</b>
<b>10 Oppfølging av strategien</b> .....	<b>51</b>
<b>11 Vedlegg</b>	
Oversikt over tilgrensende arbeider .....	55
<b>12 Referanser</b> .....	<b>59</b>



# Forord

Sjeldne diagnoser omfatter mange komplekse tilstander som ofte er medfødte og arvelige.

Hver enkelt diagnose er sjelden, men fordi det er så mange ulike diagnoser, lever mange mennesker i Norge med en sjelden diagnose.

Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Det kan være vanskelig å stille riktig diagnose. Selv om sykdommen i seg selv ofte ikke kan behandles, så kan symptomene forebygges og begrenses slik at pasientene får en bedre hverdag og et lengre liv.

Norge er et lite land og det vil være få pasienter med hver diagnose og bare noen få fagpersoner og forskere som kjenner tilstandene godt. Vi trenger internasjonalt samarbeid om utredning og behandling, om forskning og innovasjon.

Derfor trenger vi en strategi for sjeldne diagnoser. For hvordan vi kan utrede, stille riktig diagnose og gi god behandling. For hvordan vi kan forebygge sykdom og skader. Og ikke minst for hvordan vi kan hjelpe pasienter og pårørende til å mestre livet med en sjelden sykdom.

Dette er den første norske strategien for sjeldne diagnoser. Den er laget med grunnlag i et utkast til strategi som Helsedirektoratet utarbeidet i 2020, med innspill fra brukerorganisasjoner og fagpersoner i tjenestene.

Jeg vil takke alle som har bidratt med kunnskap, ideer og forslag. Nå skal vi i gang med gjennomføringen.

10. august 2021

Bent Høie

*Helse- og omsorgsminister*





# 1 Innledning

## Bakgrunn

EU-kommisjonen anbefalte i 2009 (1) at medlemslandene skulle utarbeide planer og strategier for utredning og behandling av sjeldne sykdommer for å sikre at pasienter med disse tilstandene skulle få tilgang til helse-tjenester av høy kvalitet. Som et alternativ til en egen strategi, ble medlemslandene rådet til å innarbeide tiltak for sjeldne sykdommer som ledd i andre helsestrategier og helselovgivning.

Norge har så langt ikke hatt en egen strategi for pasienter med sjeldne diagnoser, men har iverksatt ulike tiltak for å sikre at alle pasienter skal få et tilfredsstillende tilbud både i spesialisthelsetjenesten og de kommunale helse- og omsorgstjenestene. Spesialisthelsetjenesten har ut fra medisinsk utvikling og behov, etablert nye klinikker, avdelinger og enheter for å ivareta spesialisert utredning, diagnostikk og behandling. Både primær- og spesialisthelsetjenesten har tilbud om habilitering og rehabilitering, og det er utviklet ulike ordninger for at pasienter med sjeldne diagnoser og tilstander skal få den bistand de har behov for. Innenfor flere fagområder er det utviklet egne tilbud i samarbeid med for eksempel NAV og Statped.

Til tross for dette mener en rekke brukere, pårørende, brukerorganisasjoner og fagpersoner at mange av de tilbud og ordninger som er etablert, ikke fungerer godt nok eller ikke godt nok dekker behovene til personer med sjeldne diagnoser og tilstander. Denne strategien skal bidra til et målrettet arbeid for å sikre at tilbudet blir bedre.

## Formålet med Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser

Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser er Helse- og omsorgsdepartementets strategi for hvordan spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten skal møte dagens og fremtidens utfordringer for personer med sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander. Strategien omfatter i første rekke de tjenester som sorterer under Helse- og omsorgsdepartementets ansvarsområde.

Hovedmålet for strategien er at alle personer som er født med eller som senere får en sjelden diagnose eller tilstand, får likeverdig tilgang til utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging av god kvalitet. For mange tilstander krever dette bedre kunnskap, mer forskning, bedre organisering, bedre koordinering og tilpasning av tiltak ut fra behov og tydelige ansvarsforhold.

Strategien belyser en rekke tema knyttet til utredning, behandling og oppfølging, og den peker på mål som kan bidra til at helsetjenesten blir bedre tilpasset brukernes behov.

Strategien tar utgangspunkt i hva vi har og hva vi kan gjøre bedre. Målet er å skape pasientens helsetjeneste med likeverdig tilgang til tjenester av høy kvalitet. Basert på innspill fra brukere og fagpersoner setter strategien søkelys på ulike mål som er viktige å oppnå for at tilbudet til pasientgruppen skal bli bedre.

## **Pasientens helsetjeneste**

### ***Likeverdig tilgang til utredning, diagnostikk og behandling***

Regjeringens mål er å skape pasientens helsetjeneste, en helsetjeneste der alle skal ha trygghet for å få hjelp når de trenger det, bli ivarettatt og informert, oppleve å ha innflytelse, påvirkning og ha makt over egne valg. Pasientens helsetjeneste handler om likeverdig tilgang til helse- og omsorgstjenester av god kvalitet. Det er et overordnet mål at også personer med en sjelden diagnose eller helsetilstand får likeverdig tilgang til utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging av god kvalitet.

Prinsipper og kriterier for prioritering av metoder og tiltak rettet mot pasienter og pasientgrupper med både vanlige og sjeldne diagnoser er omtalt i Prioriteringsmeldingen (9). Med bakgrunn i prioriteringsforskriftens (10) §§ 2 og 2a skal prioritering i spesialisthelsetjenesten baseres på alvorlighetskriteriet, nyttekriteriet og ressurskriteriet. Sjeldenhet er ikke et eget prioriteringskriterium selv om diagnostikken kan være en særlig utfordring.

Det er utarbeidet egne prioriteringsveiledere innen ulike fagområder. I forbindelse med disse vil det være tilstander som omfattes av definisjonen av sjeldne sykdommer og tilstander og som gir anbefaling om rettighetstildeling og fristfastsettelse for de vanligste henvisningstilstandene innenfor hvert fagområde. Ikke alle diagnoser og tilstander er nevnt i prioriteringsveilederne. Henvisningen skal uansett vurderes ut fra prioriteringskriteriene. Bruk av prioriteringskriteriene og prioriteringsveilederne skal bidra til likeverdig tilgjengelighet til utredning og behandling.

### ***Brukermedvirkning og sammenhengende tjenestetilbud***

Brukere og pasienter som mottar spesialisthelsetjenester og kommunale helse- og omsorgstjenester har en lovfestet rett til medvirkning. Dette gjelder både i utformingen av eget tjenestetilbud og ved valg av tilgjengelige behandlingsmetoder gjennom samvalg.

Målet for pasientens helsetjeneste er at pasienter, pårørende og helsepersonell skal oppleve en helhetlig og sammenhengende helse- og omsorgstjeneste. Dette betyr blant annet at pasientene

- er aktive deltakerere i helsehjelpen, blir sett og hørt
- opplever sammenhengende tjenester på tvers av sykehus og kommuner
- opplever at tjenestene opptrer i team rundt dem

## **Strategien har fem overordnede mål:**

### **1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet**

Medisinsk utvikling og økt kompetanse gir mulighet for at flere personer med sjeldne diagnoser, tilstander og sykdommer raskere kan få mer presis og bedre diagnostikk. Gode forløp som sikrer likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet, skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser så tidlig som mulig skal få riktig diagnose.

### **2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet**

Medisinsk utvikling og ny teknologi bidrar til at et økende antall pasienter kan tilbys behandling. Det er et mål at pasienter med sjeldne diagnoser og tilstander får likeverdig tilgang til behandling, herunder ny og utprøvende behandling. Samtidig er det slik at de fleste pasienter med sjeldne diagnoser vil ha sammensatte og komplekse behov som det ikke er årsaksrettet behandling for. For alle disse vil tverrfaglig symptombehandling, habilitering, rehabilitering og tjenester fra andre sektorer være essensielt for gode liv. Den enkeltes behov bør ses i et livsløpsperspektiv. Pasienter og fagmiljø skal få tilgang til ny kompetanse og bistand til utredning, diagnostisering og behandling av sjeldne diagnoser og tilstander gjennom deltakelse i det europeiske samarbeidet om sjeldne diagnoser og høyspesialisert behandling, European Reference Networks (ERN).

### **3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering**

Personer med sjeldne diagnoser og sammensatte behov for helsehjelp opplever ofte utfordringer med koordinering og samhandling mellom ulike tjenester.

Det er et mål å etablere gode pasientforløp, med tydelig ansvarsfordeling og en organisering som bidrar til en helhetlig ivaretagelse av pasientene. Det skal legges til rette for brukermedvirkning på tjeneste- og systemnivå.

#### ***4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand***

Mange personer med en sjelden diagnose lever store deler av livet med helseutfordringer og behov for langvarige tjenester. Det er et mål at alle skal få tilbud som gir støtte til mestring, aktivitet og deltakelse slik at det blir enklere å leve med en sjelden sykdom eller tilstand. Helse- og omsorgstjenesten må gjøres bedre kjent med hvordan ulike typer funksjonsnedsettelse, sykdommer og tilstander kan påvirke en persons assistansebehov.

#### ***5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre***

Utredning, behandling og forskning avhenger av gode pasientregistre og internasjonalt samarbeid. Gode pasientregistre forutsetter et felles system for koding og god dekningsgrad nasjonalt. Det er viktig at norske fagmiljøer deltar aktivt i internasjonal forskning fordi pasientgrunnet i Norge er lite. Videre vil det styrke arbeidet med å bygge opp og spre kompetanse nasjonalt innen fagområdet.

## 2 Sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander

### Ny definisjon av sjelden tilstand

Begrepet *sjelden sykdom, diagnose eller tilstand*, på engelsk kalt «rare disease» eller «rare disorders», brukes om sykdommer som har lav forekomst i en befolkning.

Som ledd i arbeidet med å lage en nasjonal strategi for sjeldne diagnoser, har Helse- og omsorgsdepartementet fastsatt en ny definisjon for sjeldne diagnoser og helsetilstander gjeldende fra juni 2019:

*«En sjelden tilstand defineres som en helsetilstand med lav prevalens dvs. med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere i tråd med Europa-parlamentets og -rådets beslutning nr. 1295/1999/EG av den 29. april 1999».*

Definisjonen omfatter sjeldne diagnoser, sykdommer eller tilstander uavhengig om de er medfødt eller ervervet<sup>1</sup>. I tillegg til medfødte tilstander som var omfattet av den tidligere definisjonen, vil den nye definisjonen bidra til at sjeldne betennelsestilstander (autoimmune sykdommer), uvanlige infeksjoner, visse kreftformer, noen hormonsykdommer, teratogene effekter<sup>2</sup> og forgiftninger inkluderes i sjeldne tilstander. Den nye norske definisjonen samsvarer med den definisjonen som benyttes i EU<sup>3</sup>.

Innen fagmiljøene brukes hyppig betegnelsen *ultrasjeldne diagnoser* om diagnoser og tilstander som opptrer svært sjeldent. Det finnes ingen internasjonal enighet om hvor ofte ultrasjeldne diagnoser opptrer, men forholdstallet 1 av 50 000 innbyggere benyttes ofte, andre bruker 1 av 100 000. Dette tilsier inntil ca. 100 eller 50 personer totalt sett i Norge. Noen fagpersoner har tatt til orde for at begrepet ultrasjelden kanskje bør reserveres for enda sjeldnere tilstander idet en rekke sjeldensykdommer har prevalenstall omkring 1 per million.

---

<sup>1</sup> Ervervet betyr at sykdommen, diagnosen eller tilstanden kommer senere i livet, dvs. er ikke tilstede ved fødsel.

<sup>2</sup> Teratologi er et medisinsk fagområde som omfatter fostermisdannelser og abnormiteter. Teratogen effekt innebærer utvikling av en misdannelse. Årsakene til medfødte misdannelser kan grovt sett deles inn i fire grupper: miljømessige faktorer, arvelige (genetiske) faktorer, arvemessige faktorer som skyldes kromosomavvik, ukjente faktorer

<sup>3</sup> Ordlyden i den nye norske definisjonen bygger på den tilsvarende nye definisjonen som er tatt i bruk i Sverige i fra 2019, og hvor de bruker begrepet «*sällsynt hälsotillstånd*». «*En diagnos som ställs på en patient med ett sällsynt hälsotillstånd kallas för sällsynt diagnos eller sällsynt sjukdom.*»

## Sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander

Europakommisjonen har lagt til grunn at det finnes mellom 5 000 og 8 000 ulike sjeldne diagnoser (2). Det antas at ca. 80 % av sjeldne diagnoser er forårsaket av gen- eller kromosomfeil og er til stede ved fødsel eller før voksen alder. De resterende kalles ervervede, men har ofte multifaktoriell årsak hvor genetisk disposisjon også kan inngå. Antall diagnoser øker hvert år parallelt med nye genetiske funn og medisinsk utvikling. Selv om den enkelte diagnose er sjelden, er den samlede populasjonen som har en sjelden diagnose betydelig fordi antallet diagnoser er så stort.

Sjeldne diagnoser er medisinske tilstander som klinisk sett er svært heterogene. Flertallet av sjeldne diagnoser er komplekse, og for de fleste diagnosene finnes det i dag ingen kurativ behandling (3). Likevel kan et stadig økende antall pasienter tilbys medisinsk behandling som påvirker den spesifikke sykdomsutviklingen. Utviklingen av persontilpasset medisin går raskt, og stadig flere sjeldne sykdommer kan tilbys behandling som retter seg mot årsaken til sykdommen.

## Nøkkeltall

Med utgangspunkt i gjeldende definisjon av en sjelden diagnose ( $\leq 5/10\ 000$ ) og europeiske tall, er forekomsten av sjeldne diagnoser i Norges befolkning estimert til 3,5–5,9 % (4). Med et folketall på 5 367 580 (SSB, 01.01.2020) vil det bety at 190 000–320 000 personer i Norge har en sjelden diagnose eller tilstand. Til sammenligning har ca. 245 000 personer (4,7 %) i Norge en kjent diabetesdiagnose.

## 3 Utfordringer

### Utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging

#### *Lange utredningsforløp – sen diagnostisering*

Til tross for medisinsk utvikling og tiltak som er iverksatt, er det fortsatt et problem at en rekke personer med sjeldne sykdommer og tilstander må vente i mange år før de blir tilstrekkelig utredet og diagnostisert. Noen personer med sjeldne sykdommer eller tilstander får pga. begrensninger i medisinsk utvikling aldri fastsatt en endelig diagnose. Både brukere, pårørende og fagmiljøer etterlyser flere tiltak for å sikre et raskere og mer likeverdig tilbud om utredning og diagnostisering og at flere, der det er mulig, får avklart sin diagnose.

Det er viktig å få fastsatt en riktig diagnose så tidlig som mulig fordi dette kan ha betydning for prognose, oppfølging og tilrettelegging. Mangel på diagnose vil kunne føre til at nyttig og kanskje kostnadseffektiv behandling ikke tilbys. Sen eller manglende diagnose kan føre til at personen blir avskåret fra rettigheter, herunder vederlagsfrie tannhelsetjenester/stønad til tannbehandling (lov om tannhelsetjenester/lov om folketrygd (5;6)). I tillegg opplever mange pasienter og deres pårørende at det er en stor byrde å ikke få avklart en eventuell diagnose.

Manglende eller sen diagnostisering blir pekt på som en utfordring både nasjonalt og i europeisk sammenheng. Det kan være ulike grunner til at diagnostiseringen tar tid.

Mange sjeldne misdannelser og andre alvorlige sykdommer viser seg like etter fødselen. Andre tilstander gir først symptomer når barnet har blitt noen år. I noen tilfeller erkjennes tilstanden først når personen er blitt voksen. I noen tilfeller kommer symptomene gradvis, og den endelige diagnosen stilles derfor senere.

Det er ikke gjort undersøkelser i Norge som spesifikt peker på mulige årsaker til manglende eller sen diagnostisering og hva som er omfanget. Mange sjeldne sykdommer og tilstander kan være vanskelig å diagnostisere, fagmiljøene er små og kunnskapen om hvor en skal henvende seg og hvor pasienten skal henvises kan variere.

### ***Uønsket variasjon i behandling og oppfølging***

Tilbakemeldingen fra brukere og fagmiljøer viser at det foreligger uønsket variasjon når det gjelder utredning, behandling og oppfølging av pasienter med sjeldne tilstander avhengig av hvor i landet pasienten bor. På grunn av sjeldenheten kan det være manglende medisinsk ekspertise og lite kunnskap om den enkelte diagnose i det ordinære tjenesteapparatet, noe som kan medføre at pasientene ikke får tilgang til nødvendige tjenester og god behandling. Mange pasienter med sjeldne sykdommer og deres pårørende opplever kunnskapsmangel i helsetjenesten som en stor utfordring. Det kan være en særlig utfordring å sikre likeverdig tilgang til behandling av sjeldne diagnoser med høy kvalitet lokalt da kunnskap og kompetanse ofte vil være sentralisert til spesialiserte avdelinger ved enkelte universitetssykehus.

På rehabiliteringsfeltet kan det også være en utfordring å skape helhetlige rehabiliteringsforløp for pasientene. Tilgang til tjenester og adekvat kompetanse varierer.

Tverrfaglig, helhetlig behandling og oppfølging er ofte svært viktig for personer som lever med en sjelden tilstand. Det er etablert ordninger som skal ivareta dette, men det finnes en rekke eksempler på at dette ikke alltid fungerer godt nok.

På sikt vil et stadig økende antall pasienter kunne tilbys persontilpasset behandling. Dette er behandlinger som kan være svært kostbare. Spørsmål om prioritering og innføring av nye metoder vil stadig komme på dagsordenen.

## **Organisering, samhandling og koordinering**

### ***Manglende koordinering og samhandling***

Personer med sjeldne sykdommer eller tilstander kan ha behov for langvarig oppfølging både i den kommunale helse- og omsorgstjenesten, tannhelsetjenesten, i spesialisthelsetjenesten og fra andre samfunnsaktører, som for eksempel NAV. Spesialisthelsetjenesten og den lokale helsetjenesten skal samhandle med andre velferdstjenester brukeren trenger. Dette kan i dag avhenge av innsatsen til enkeltpersoner mer enn at det er etablert gode systemer for god samhandling.

## **Mestring av hverdagen med en sjelden diagnose**

### ***Krevende overgang til voksenlivet***

Det å ha en sjelden sykdom eller tilstand kan påvirke muligheten for mestring gjennom ulike faser i livet. Det gjelder både som barn, ungdom, voksen og eldre. De ulike livsfasene byr på ulike utfordringer, men mangel



på kunnskap om egen sykdom som kan bidra til mestring kan være en betydelig utfordring for den enkelte.

Det er særlig pekt på utfordringer ved overgangen mellom barn, ungdom og voksen. Personer med livslange tilstander har behov for ekstra ivaretagelse i overgangen fra de tverrfaglige og helhetlig orienterte barneavdelingene til den ofte mer oppdelte helsetjenesten for voksne. Fagfolk, brukere og pårørende erfarer at det mangler både verktøy og tid til å ivareta gode overganger for personer med sjeldne diagnoser, og at dette medfører stress og tilleggsbelastning for pasientene/brukerne og pårørende.

Når pasienten er barn, tilegner foreldre og andre nære omsorgspersoner seg ofte god oversikt over medisinske forhold, hjelpetiltak og kontaktpersoner i spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten. Dette ansvaret blir i ungdomsårene, dersom mulig, gradvis overført til ungdommen selv.

Unge funksjonshemmede (7) har i en rapport undersøkt hvordan helsetjenesten møter og ivaretar ungdom og unge voksne med sjeldne diagnoser. Undersøkelsen bygger på intervjuer med unge selv, de nasjonale kompetansetjenestene for sjeldne diagnoser og andre ansatte i helsetjenesten. Rapportens hovedkonklusjon er at overgangen til voksenlivet er svært krevende for mange unge med en sjelden diagnose. De unge opplever i stor grad manglende og varierende kompetanse om sin diagnose i helsetjenesten. De mener helsetjenesten er uoversiktlig og komplisert. De unge må selv ha omfattende kompetanse om muligheter for tilpasninger innen utdanning og arbeid fra NAV for å få et helhetlig tilbud på plass.

Mestring av livet med en sjelden diagnose handler for flere om mer enn medisinsk behandling. Mange har behov for tverrfaglig mestringstilbud. Det at de unge for ofte møter et tjenesteapparat som ikke tar høyde for hele personen, med både en fysisk og en mental helse, ulike sosiale behov og livsfasen de er i, gjør at mange sliter med å mestre hverdagen.

## **Kunnskap, kompetanse og forskning**

### ***Mangel på gode registre og koder***

Det finnes ikke pålitelige tall for forekomst av sjeldne diagnoser i Norge. En SINTEF-rapport fra 2007 (8) konkluderer med at «offentlige registre med all sannsynlighet inneholder store feil når det gjelder tall over forekomst av sjeldne diagnoser». Flere diagnoser er vanskelig å stille og kode, og rapporteringsrutinene er ikke gode nok. Register har manglet utarbeidelse av kvalitetsindikatorer og årlige rapporteringer. Generelle diagnoseregistre (ICD-10 og ICPC) dekker i liten grad sjeldne sykdommer, og det er ennå ikke etablert registre for forekomst av gen- eller kromosomfeil. Mange laboratorier har interne registre, men disse er ikke systematisert

og samordnet. Stortinget vedtok i juni 2021 at virksomheter som gjør medisinsk genetiske undersøkelser kan samarbeide om etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Det er en utfordring at dagens kodesystem (ICPC og ICD-10) er mangelfulle mht. koder for sjeldne diagnoser.

### ***Variierende deltagelse i kliniske studier***

Dokumentasjon på effekt av behandling av små pasientgrupper er krevende selv med utstrakt internasjonalt samarbeid om kliniske studier og kvalitetsregistre. Opprettelse av nasjonale medisinske kvalitetsregistre med kvalitetsindikatorer og årlige rapporteringer er et viktig tiltak for å bidra til likeverdige tjenester. Der man har lyktes med å drifte medisinske kvalitetsregistre for sjeldne tilstander, ser man at det kan avdekke uønsket variasjon, samle fagmiljøene og bidra til forskning, internasjonalt samarbeid og utvikling av nasjonale faglige retningslinjer.

Henvendelser fra brukere om deltagelse i kliniske legemiddelstudier og andre forskningsstudier er økende. Brukerne ønsker gjerne å delta direkte, og rekruttering til studier kan gjøres gjennom databaser, registre og gjennom god kontakt med brukerforeningene og helsetjenesten. Klinikkene vil gjerne drive forskning, men sliter med ressurser og kapasitet og dermed ikke har mulighet til å prioritere sjeldne sykdommer. Dette kan medføre at norske pasienter med de aller sjeldneste diagnosene ikke blir inkludert i internasjonale kliniske studier.

Myndiggjøring av pasientene (empowerment) er en viktig del av pasientens helsetjeneste og det må legges til rette for at alle kan tilegne seg en best mulig helsekompetanse og delta på egne premisser.

## 4 Likeverdig tilbud om rask utredning og diagnostisering av god kvalitet

### Ny kunnskap – «nye» diagnoser

Medisinsk utvikling og økt kompetanse medfører at flere personer med sjeldne diagnoser, tilstander og sykdommer kan få mer presis diagnostikk og bedre årsaksdiagnostikk. Færre og færre får for eksempel kun diagnosen «uspesifisert utviklingshemming». Flere tilstander som tidligere er beskrevet som symptomkompleks, kan nå få presise syndrombetegnelser. Årsaksdiagnoser gir erfaringsmessig lettere tilgang til hjelp og støtte, også fra NAV og kommunenes helse- og omsorgstjenester, enn rene funksjonsdiagnoser.

### Nyfødtscreening

Nyfødtscreeningen er et tilbud for alle nyfødte om undersøkelse for 25 alvorlige, medfødte sykdommer (21 medfødte stoffskiftesykdommer, to hormonsykdommer, cystisk fibrose og alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celledefekter). Tjenesten (Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer) er organisert som en nasjonal behandlingstjeneste og driver også avansert laboratoriediagnostikk for en rekke andre medfødte stoffskiftesykdommer og behandling og oppfølging av pasienter med PKU (Føllings sykdom).

Screening av nyfødte bidrar til at barn med en rekke sjeldne, medfødte tilstander blir oppdaget tidlig. Dette gjør at behandling kan startes tidlig og med det i størst mulig grad unngå akutt sykdom og alvorlige komplikasjoner. Screening av nyfødte er regulert i en egen forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Potensialet for å utvide antall diagnoser kan være stort. I tillegg til nyfødtscreeningen som er beskrevet over, er det utviklet et program for screening av nyfødtes hørsel ved landets barsel- og nyfødtafdelinger.

Det er fastsatt egne kriterier for å godkjenne screening av nye diagnoser. Dagens utfordring er at manglende behandlingstilbud, manglende kunnskap og evidens for prognoseforbedrende oppfølging og tiltak ved

en rekke sjeldne og ultrasjeldne diagnoser medfører at de fleste av disse diagnosene ikke faller inn under kriterier for screening.

## Klinisk diagnostikk

Sjeldne sykdommer og tilstander kan være komplekse og krevende å diagnostisere. Manglende eller sen diagnostisering kan skyldes manglende kunnskap om sykdom eller tilstand, manglende metoder eller manglende kunnskap hos helsepersonell. Manglende diagnostisering kan også skyldes organisatoriske forhold som uklare henvisningsrutiner og manglende kunnskap om hvem som har ansvaret for å følge opp pasienten. For en rekke tilstander hvor volumet er lite, vil kunnskapen om tilstanden og hvordan en kan fastsette en diagnose være sentralisert. Ofte forutsettes det spesialisert tverrfaglig kompetanse.

Både brukere, pårørende og helsepersonell etterlyser mer kompetanse, dialog og samordning. Det er behov for tverrfaglige fagmiljøer som kan bidra til utredning, diagnostisering, rådgivning og veiledning. En løsning vil kunne være nettbaserte samarbeidsklinikker der spesialister sammen med f.eks. fastlege eller helsestasjonslege og andre fagpersoner kan vurdere pasienten.

Noen sykehus har sett dette behovet og har opprettet en egen diagnostisk avdeling som skal håndtere disse pasientene med en medisinsk tverrfaglig tilnærming. En slik diagnostisk avdeling vil ha hovedansvar for å koordinere utredning fordelt på forskjellige spesialiteter og faggrupper, og å komme frem til en samlet konklusjon fra spesialisthelsetjenesten. Mange pasienter har ikke tilgang til et slikt tilbud i dag.

Tilgang på regional og nasjonal kompetanse vil ofte være avgjørende for diagnostikk av pasienter med sjeldne diagnoser. Det vil være viktig at det finnes fagmiljøer og kontaktpunkter på nasjonalt eller regionalt nivå som har oversikt over regional og nasjonal kompetanse for utredning og behandling av sjeldne sykdommer og tilstander, og som kan sørge for at pasienten blir henvist videre til et mer kompetent fagmiljø dersom de ikke innehar kompetansen selv. For å sikre en raskere og bedre utredning og diagnostikk, er det viktig at fastleger og andre fagpersoner som har barn, unge og voksne med uavklarte tilstander til utredning eller behandling, lettere kan få tilgang til kunnskap om hvor disse pasientene kan eller skal henvises for videre oppfølging.

For et lite land som Norge er det også viktig med internasjonalt samarbeid. I tilfeller hvor de norske fagmiljøene ikke klarer å fastsette en diagnose, er det viktig at det etableres gode rutiner for hvordan fagmiljøene søker råd og veiledning hos utenlandske fagmiljøer. Denne muligheten er nå utvidet gjennom etableringen av European Reference Networks (ERN).

## Genetisk utredning

Genetisk utredning og behandling er under stadig utvikling. Dagens kunnskap tilsier at ca. 80 % av alle sjeldne diagnoser etter ny definisjon er genetisk betingede. Genetikerne klarer i dag å stille diagnose for ca. 60 % av henviste pasienter, mens ca. 40 % ikke blir diagnostisert. Muligheten for de udiagnostiserte til å få en diagnose på et senere tidspunkt avhenger i mange tilfeller av medisinsk utvikling og forskning.

Det har skjedd et paradigmeskifte innen genetisk utredning: fra kun å kunne tilby målrettet testing for store kromosomfeil og enkelte genfeil, kan man nå takket være ny sekvenseringsteknologi nesten teste «alt på en gang» og på mye kortere tid enn tidligere. Brede genetiske utredningsmetoder som baserer seg på sekvensering av hele eksomet (dvs. alle de proteinkodende genene) eller hele genomet, er nå fundamentet for medisinsk-genetisk laboratorievirksomhet. Hos spebarn kan slik utredning haste. Hos andre gjøres dette gjerne på et tidlig stadium i en utredningsprosessen, f.eks. etter en kort klinisk konsultasjon. De nye metodene kan spare mye tid og ressurser, og også plagsomme tilleggsundersøkelser for barna. En årsaksdiagnose kan avklare prognose og hva en kan forvente av tilleggsproblemer.

Den teknologiske revolusjonen, omtalt som next generation sequencing (NGS), high-throughput sequencing (HTS) eller masseparallel dyp-sekvensering, er rasjonale for at bred genetisk laboratorieutredning er noe av det første man bør gjøre ved mistanke om et uavklart syndrom, ved alvorlig (neonatal) epilepsi, eller ved sikker utviklingshemming.

Slik bred genetisk utredning kan føre til funn av genetisk avvik som ikke tidligere har vært kjent, men som kan forklare tilstanden. Nye genetiske sykdommer oppdages jevnlig takket være NGS-teknikken. Selv om en genetisk forklaring fortsatt ofte ikke gir en kurativ behandlingsmulighet, er spesifikk diagnose med genetisk årsak svært viktig. Antallet målrettede behandlinger inklusive genterapi øker raskt. Deltagelse i kliniske studier og tilgang til ny utprøvende behandling forutsetter i stor grad en eksakt diagnose. Videre får allerede nå en stor andel av pasientene endret sin medisinske oppfølging når spesifikk diagnose etableres. Endelig er en årsaksdiagnose viktig for forståelse og aksept.

Slike årsaksdiagnoser kan gi pasienten og familien mulighet til å finne andre med samme tilstand, og si noe om arvelighet og gjentagelsesrisiko. Med ubeslektede eller fjernt beslektede foreldre skyldes de fleste alvorlige utviklingsavvik og syndromer enten nyoppståtte gen- eller kromosomfeil eller utviklingsmessige tilfældigheter.

Sjeldne sykdommer og syndromer rammer en familie, ikke bare et individ. Det gjelder også når årsaken er en nyoppstått gen- eller kromosomfeil, altså når tilstanden ikke er nedarvet. Sjeldne sykdommer og syndromer kan være forbundet med sorg- og krisereaksjoner, forvirring og usikkerhet. Det er derfor viktig at familien ivaretas ved genetisk sykdom, og at det gis tilbud om genetisk veiledning når dette er nødvendig.

## **Bioteknologiloven**

Våren 2020 ble bioteknologiloven endret i Stortinget (12). Formålsparagrafen til loven er uendret, inkludert formålet om at loven skal sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Det ble vedtatt en endring i tilgang til og bruk av metoder for fosterdiagnostikk, og det ble åpnet for etablering av preimplantasjonsdiagnostikk i Norge og behandling uten forhåndsgodkjenning av PGD-nemnda. Det ble gjort tilpasninger for genetiske undersøkelser, både diagnostiske og prediktive, og regelverket for genterapi ble forenklet.

## 5 Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet

Behandling og oppfølging av personer med sjeldne sykdommer og tilstander skjer både i primær- og spesialisthelsetjenesten. Basert på behov henvises pasienter fra primærhelsetjenesten til lokalt helseforetak. I de tilfeller hvor det er behov for mer spesialisert utredning og behandling, henvises pasienten videre til et sentralisert regionalt eller nasjonalt behandlingstilbud.

For spesifikke diagnoser eller grupper hvor antallet pasienter er lite og hvor utredning, behandling og oppfølging krever spesialisert utstyr og kompetanse, er det etablert spesialiserte tilbud både regionalt og nasjonalt. Noen av disse tilbudene er etablert som nasjonale behandlingstjenester. I noen tilfeller hvor det ikke finnes et tilbud om behandling i Norge, er det inngått avtaler om behandling i utlandet.

Det er viktig å styrke kompetanse hos helsepersonell i primær- og spesialisthelsetjenesten om hvor de kan henvende seg og kan søke kunnskap ifm. sjeldne diagnoser og mer spesielle utfordringer som disse pasientene kan ha. For å møte noen av utfordringene knyttet til behovet for behandling og oppfølging, har Helsedirektoratet utarbeidet flere nasjonale veiledere som omhandler betydningen av helhetlige og samordnede tjenester. Som eksempel nevnes *Nasjonale veiledere for rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator* (13) og at det har vært gjennomført en *Opptrappingsplan for habilitering og rehabilitering 2017–2019* (14). Dette arbeidet blir nå evaluert.

### Behandling og oppfølging tilpasset behov

Noen pasienter med sjeldne diagnoser eller tilstander kan ha store og sammensatte utfordringer med behov for langvarige og koordinerte tjenester på tvers av sektorer og forvaltningsnivå. Behovene varierer mellom diagnoser/diagnosegrupper og også mellom personer med samme diagnose.

Mens utredning av sjeldne sykdommer som oftest krever spesialkompetanse, kan oppfølging og ulike typer behandling skje på ulike nivå i helsetjenesten, alt etter behov. For mange sjeldne tilstander finnes det

ikke sykdomsspesifikk medikamentell eller kirurgisk behandling. Derimot er det for flere diagnoser utarbeidet retningslinjer for oppfølgingen, som må regnes som en del av behandlingen, slik som medikamentell symptombehandling, kontroll av følgetilstander, tilrettelagt trening m.m.

Parallelt med stadige fremskritt i medisinsk årsaksbehandling, vil tverrfaglig symptombehandling være en hjørnestein også i det fremtidige helsetjenestetilbudet til personer med sjeldne tilstander. Leger, sykepleiere, fysioterapeuter, tannleger og andre faggrupper bidrar med dette både i primær- og spesialisthelsetjenesten.

Rehabiliteringstilbud på alle nivåer av helsetjenesten er en viktig del av oppfølgingen, i særdeleshet for de pasientene som har progredierende tilstander. På rehabiliteringsfeltet er hovedutfordringen å skape helhetlige rehabiliteringsforløp for pasientene. Oppfølging i et livsløpsperspektiv er nødvendig, og det vil ofte være behov for gjentakende rehabiliteringsprosesser. Tilgang til tjenester og adekvat kompetanse varierer imidlertid, og fremtidige likeverdige tilbud er derfor et viktig mål.

Habiliteringstjenestene er av stor betydning for mange. Habiliteringstjenestene i spesialisthelsetjenesten tilbys primært i egne avdelinger som for barn og unge (HABU) og voksne (HAVO). Tjenestene skal sikre spesialisert tverrfaglig utredning, diagnostisering og kartlegging av behov, og spesialisert behandling og trening til personer med medfødt eller tidlig ervervet funksjonshemming eller kronisk sykdom. Tjenestene gis hovedsakelig poliklinisk og ambulant og i samarbeid med øvrig spesialisthelsetjeneste og kommunale helse- og omsorgstjenester. Arbeidet skjer tverrfaglig ved at aktuelle fagpersoner samarbeider om utredninger, funksjonsvurderinger, diagnostisering, rådgiving og tiltaksutforming.

Barn, unge og voksne med habiliteringsbehov og deres familier har ofte behov for et bredt spekter av kommunale tilbud og tjenester. Dette omfatter tjenester fra mange sektorer. De mest sentrale av disse er hjemmebaserte tjenester, herunder miljøarbeidertjenester i tilrettelagt boliger, avlastningstiltak og fysio- og ergoterapi. Videre kan det være behov for tilpassing i utdanningssektor, fra NAV, barnevern og i kultur- og fritidsaktiviteter. Kommunen skal ha en koordinerende enhet for habiliterings- og rehabiliteringsvirksomheten.

Statlig spesialpedagogisk tjeneste (Statped) tilbyr spesialpedagogisk støtte til barn, unge og voksne (individbaserte tjenester) og til fagpersoner i barnehager og skoler (systembaserte tjenester). Tilrettelagte arbeidsplasser og dagaktivitetstilbud kan være det viktigste tilbudet for enkelte, mens andre kan ha størst utbytte av brukerorganisasjoners likepersonarbeid og det å møte andre i en lignende situasjon.



## Persontilpasset medisin

Utviklingen av persontilpasset medisin (også kalt presisjonsmedisin) er på fremmarsj både internasjonalt og i Norge. Persontilpasset medisin er forebygging, diagnostikk, behandling og oppfølging tilpasset biologiske forhold hos den enkelte pasient. Hensikten er å tilby pasientene mer presis og målrettet diagnostikk og behandling, og samtidig unngå behandling som ikke har effekt. Persontilpasset medisin omfatter blant annet behandling med legemidler som er utviklet for å virke direkte årsaksrettet, og er særlig aktuelt for pasienter med noen sjeldne kreftformer og for pasienter med sjeldne genetiske sykdommer.

Gensekvensering, utvikling på screeningfeltet, medisinsk forskning og utvikling gjør at stadig flere sjeldne diagnoser, medfødt eller ikke, kan behandles. Etter hvert som behandlingstilbudet blir bedre, er det viktig å diagnostisere og starte behandling så tidlig som mulig for i størst mulig grad å unngå varige skader. Persontilpasset medisin omfatter også behandling med legemidler som er utviklet for å virke direkte årsaksrettet, f.eks. legemidler som enten blokkerer defekter eller retter opp spesifikke feil på molekylært nivå. Noen av disse legemidlene er genterapi, der genetisk materiale overføres til pasientene, for eksempel for å reparere eller kompensere for et defekt gen i en bestemt type celler.

Helsedirektoratet har ansvar for koordinering av oppfølgingen av [Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021](#)<sup>4</sup> (15). Strategien har anbefalinger innen områdene kompetanse og informasjon, kvalitet og fagutvikling, helseregistre, informasjons- og kommunikasjons-teknologi samt forskning og innovasjon. Viktige prinsipper for strategien er at pasienter i hele landet skal ha et likeverdig tilbud om persontilpasset medisin, at innføring av persontilpasset medisin skal ivareta den enkeltes integritet og råderett over informasjon om eget biologisk materiale, og at nye metoder innenfor persontilpasset medisin skal innføres på en måte som er samfunnsøkonomisk bærekraftig og i tråd med gjeldende kriterier for prioritering. Den nasjonale strategien for persontilpasset medisin forlenges ut 2022, og det skal tas stilling til det videre nasjonale strategiske arbeidet med persontilpasset medisin.

### **Nye metoder**

Nye metoder, herunder legemidler, prosedyrer og medisinsk utstyr, som ønskes innført i spesialisthelsetjenesten i Norge blir vurdert i systemet for Nye metoder ([www.nyemetoder.no](http://www.nyemetoder.no)) før det besluttes om de skal tas i bruk. Beslutningen tas av de regionale helseforetakene gjennom Beslutningsforum. Systemet ble etablert blant annet for å sikre likeverdig tilgang til

---

<sup>4</sup> Strategien bygger på den nasjonale utredningen fra RHF-ene (fra 2014). For implementering av persontilpasset medisin har RHF-ene etablert Nasjonalt kompetansenettverk innen persontilpasset medisin. Kompetansenettverket er basert på rapport fra en nasjonal arbeidsgruppe nedsatt av HOD og godkjent av RHF-ene.

metoder som er dokumentert trygge og effektive. Systemet skal videre understøtte likeverdig og rask tilgang til nye metoder. Inntil metodevurdering er gjennomført og beslutning foreligger i Nye metoder, skal forskrivning av legemidler til sjeldne sykdommer følge regler for unntak slik det er beskrevet for øvrige legemidler som er under vurdering i Nye metoder. De generelle prioriteringskriteriene gjelder også for sjeldne sykdommer og for kostbar medikamentell behandling av sjeldne sykdommer.

Persontilpasset medisin utfordrer etablert metodikk for gjennomføring av kliniske studier og metodevurdering. Utfordringene er i stor grad knyttet til kunnskapsgrunnlaget. Det er få publiserte prospektive, randomiserte studier og tilhørende data for effekt, nytte og kostnader. De regionale helseforetakene er gitt i oppdrag å utrede og implementere ordninger for midlertidig innføring og revurdering av nye metoder i Nye metoder for å tilrettelegge for innføring av persontilpasset medisin i tjenesten.

Metodevurdering og prioritering av ny, kostbar behandling for sjeldne sykdommer gir noen særskilte utfordringer knyttet til behovet for et godt kunnskapsgrunnlag om nytte og sikkerhet gjennom kliniske studier. Kliniske studier er utfordrende å gjennomføre fordi det er få pasienter med den enkelte diagnose. Studier av klinisk nytte og kost-effekt studier er viktige gitt prisen på mange legemidler for sjeldne diagnoser og tilstander, og slike studier krever god nasjonal organisering og ofte internasjonalt samarbeid.

## Utprøvende behandling

Bred kartlegging av genetisk materiale kan være en forutsetning for presisjonsdiagnostikk og for tilgang til kliniske studier, både innen kreftbehandling og sjeldne sykdommer. Påvisning av sjeldne genetiske årsaker til en sykdom kan danne grunnlag for utprøvende behandling og bruk av legemidler utenfor godkjent indikasjon. N=1-studier kan bli aktuelle hvis et kjent legemiddel i teorien kan påvirke sykdomsårsaken. Samtidig er det viktig at slike målrettede behandlingsforsøk dokumenteres og at informasjonen deles med andre, for eksempel gjennom det nylig etablerte sjeldenregisteret eller et europeisk referansenettverk. [Nasjonal veileder for utprøvende behandling](#) (16) setter rammene for denne typen årsaksrettet behandling<sup>5</sup>.

---

<sup>5</sup> Årsaksrettet behandling av sjeldne sykdommer baserer seg på flere behandlingsprinsipp, og et eksempel for bruk er gitt for hvert prinsipp: *Kinasehemming*: Behandling av overvekstsyndromer og karmalformasjoner, *Fosfatasehemming*: Teoretisk nytte i behandling av utviklingshemming; *Enzymerstatning (ERT)*: Behandling av medfødte stoffskiftesykdommer; *Substratreduksjon*: Behandling av medfødte stoffskiftesykdommer; *Proteinfoldingskorreksjon (chaperonbehandling)*: Behandling av cystisk fibrose (CF); *Ligandhemming*: Behandling av bl.a. akondroplasi (klassisk dvergvekst); *Spleisemodifikasjon*: Behandling av (bl.a.) spinal muskelatrofi (SMA); *Genhemming*: Behandling av hemoglobinopater; *Generstatning*: Behandling av (bl.a.) myotubulær myopati og blødersykdom; *Genreparasjon*: Reparasjon av genfeil vha. av CRISPR/Cas9 og liknende genredigeringsverktøy.

Selv om persontilpasset medisin og bred genetisk testing gjør oss i stand til å stille stadig mer eksakte diagnoser, er det vanligvis slik at en ikke på forhånd kan forutsi om en målrettet medikamentell behandling vil ha god effekt hos den enkelte pasient eller ikke. Ofte må man prøve, men ha avtale om å slutte hvis behandlingen ikke virker som forventet. Dette krever omforente start- og stoppkriterier som må forvaltes av nasjonale fagnettverk for å gi et likeverdig nasjonalt tilbud. For sjeldne sykdommer vil internasjonalt samarbeid gjennom bl.a. ERN for å etablere behandlingskriterier og for å diskutere kompliserte enkelttilfeller, være viktig.

Legemidler som ikke er godkjent for bruk i Norge, kan i noen tilfeller likevel være tilgjengelige for bruk i behandling. «Compassionate use program» (CUP) er en ordning som produsenter, i samarbeid med behandlende leger, kan benytte for å gjøre legemidler uten markedsføringstillatelse tilgjengelige for en gruppe pasienter. Det er en rekke vilkår for å ta i bruk legemidler på denne måten, og Statens legemiddelverk vurderer og godkjenner disse programmene (17). Videre er det mulig å ta i bruk legemidler på godkjenningsfritak og søke firmaene om «compassionate use named patient». I noen tilfeller kan pasienten henvises til behandling i utlandet der dette anses som eneste forsvarlige tilbud om helsehjelp.

## Internasjonalt samarbeid om utredning og behandling

Internasjonalt samarbeid innenfor dette fagområdet er svært viktig. Norske medisinske fagmiljøer har gjennom mange år etablert ulike internasjonale kontakter og samarbeid. Det har fra myndighetenes side blitt lagt til rette både for nordisk og europeisk samarbeid.

En sentral del i dette arbeidet er at EU startet etableringen av European Reference Networks (ERN) i 2017. ERN er europeiske medisinsk-faglige nettverk som skal gjøre klinisk samarbeid på komplekse og sjeldne sykdommer lettere, og bedre behandlingstilbudet for pasientene. Formålet med ERN<sup>6</sup> er å forbedre tilgang til diagnostikk, behandling og tilbud av helsetjenester av høy kvalitet til pasienter med sjeldne sykdommer eller sykdommer som krever særlig tilgang til spisskompetanse.

---

<sup>6</sup> Fra ERN sine nettsider:

Health systems in the European Union aim to provide high-quality, cost-effective care. This is particularly difficult however, in cases of rare or low-prevalence complex diseases which affect the daily lives of around 30 million EU citizens.

European Reference Networks (ERNs) are virtual networks involving healthcare providers across Europe. They aim to facilitate discussion on complex or rare diseases and conditions that require highly specialised treatment, and concentrated knowledge and resources.

*Rare diseases*

Any disease affecting fewer than 5 people in 10,000 in the EU is considered rare. Although this might appear small, it translates into approximately 246,000 people. Most patients suffer from even rarer diseases affecting 1 person in 100,000 or more. Approximately 5,000-8,000 distinct rare diseases affect 6-8% of the EU population i.e. between 27 and 36 million people.

Bakgrunnen for å etablere ERN var at det i alle europeiske land var mange pasienter med sjeldne og komplekse sykdommer hvor det kunne gå år før de fikk stilt en korrekt diagnose. Samtidig var det en erkjennelse av at det er vanskelig for det enkelte land å etablere gode registre og bygge opp kompetanse og fagkunnskap når antallet pasienter med hver enkelt sjelden tilstand er så lavt, og antallet kjente sjeldne sykdommer er 5 000–8 000.

ERN består i dag av 24 virtuelle faglige nettverk som dekker ulike fagområder og som involverer helsetjenestene i 30 europeiske land. Ved å etablere europeiske referansenettverk tar en sikte på å øke kunnskapen om utredning og behandling av sjeldne sykdommer.

For å kunne følge med og bidra i internasjonal fagutvikling på området, har norske helsemyndigheter valgt å delta i ERN. Norske fagmiljøer er tilsluttet flere nettverk, enten som hovedmedlem eller som tilknyttet partner. Det er et uttalt mål at norske fagmiljøer på sikt bør delta i og være representert i alle de referansenettverkene som er etablert. Regler for norsk deltagelse i ERN fremgår av Veileder for nasjonale tjenester (18).

Det forutsettes at alle norske deltagere i ERN også deltar som medlem i et nasjonalt faglig nettverk og at informasjon og kunnskap fra ERN deles med brukere og fagpersoner innen aktuelle fagområde i alle helseregioner. Hensikten er å bidra til at pasienter med sjeldne og kompliserte tilstander får tilgang til diagnostikk og behandling av høy kvalitet.

EUs store satsning på ERN med brede nettverk for sjeldne, uvanlige og sammensatte sykdommer, kan tjene som en god mal for innretning av et nasjonalt arbeid innenfor sjeldenområdet i Norge. Nasjonal organisering kan bidra til at den kompetansen inkl. standardiserte behandlings- og oppfølgingsveiledere som etableres i disse nettverkene, blir integrert i nasjonale pasientforløp. For å sikre dette trengs tilsvarende nasjonale, faglige nettverk slik det allerede er lagt som forutsetning for norsk medlemskap og deltagelse i de ulike ERN.

## 6 Gode pasientforløp, bedre samhandling og brukermedvirkning

Pasient- og brukerrettighetsloven (19) skal bidra til å sikre befolkningen lik tilgang på tjenester av god kvalitet. Dette forutsetter gode pasientforløp og en tydeliggjøring av ansvar, organisering og koordinering.

Kommunen skal sørge for at personer som bor eller oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendige helse- og omsorgstjenester. Kommunens ansvar omfatter alle pasient- og brukergrupper. Kommunen har en plikt til å legge til rette for samhandling mellom ulike deltjenester innad i kommunen og med andre tjenesteytere der dette er nødvendig. Kommunen skal sørge for at representanter for pasienter og brukere får medvirke ved utformingen av kommunens helse- og omsorgstjeneste.

Tilsvarende skal de regionale helseforetakene sørge for at personer med fast bopel eller oppholdssted innen helseregionen tilbys spesialisthelsetjeneste. Det regionale helseforetakene skal legge til rette for nødvendig samarbeid mellom ulike helseforetak innad i det regionale helseforetaket, med andre regionale helseforetak, fylkeskommuner, kommuner eller andre tjenesteytere om å tilby tjenester omfattet av loven.

Utgangspunktet er at alle pasienter skal ivaretas av lokal helse- og omsorgstjeneste og av spesialisthelsetjeneste. Ved behov for mer spesialisert utredning og behandling er det i Norge etablert flerregionale og nasjonale behandlingstjenester.

Nasjonale- og flerregionale behandlingstjenester er sentralisert til ett eller to steder i landet. Behandlingstjenestene er tilbud om utredning og behandling av en liten gruppe pasienter som har behov for høyspesialisert kompetanse eller bruk av spesialisert medisinsk utstyr. Behandlingstjenestene skal omfatte hele sykdomsforløpet og ofte i et livsløpsperspektiv. På gitte indikasjoner har helsetjenesten plikt til å henvise pasienter til behandlingstjenestene, og det henvises i de fleste tilfeller fra andre deler av spesialisthelsetjenesten.

Ansvar for pasienter med sjeldne sykdommer følger de vanlige ansvarslinjene og nivåene i helsetjenesten med mål om ivaretagelse på laveste effektive omsorgsnivå. Samtidig tilsier sjeldenheten at kompetansen på de 5 000–8 000 ulike sykdommene er begrenset, og en del tilstander er så

sjeldne at få eller ingen norske fagmiljøer kjenner til dem. Man må derfor samarbeide på tvers av nivåer, regioner og land slik at alle pasienter i Norge får likeverdig og god tilgang på kompetent diagnostikk, behandling og oppfølging.

Mange nasjonale tjenester har i dag ulike sjeldne diagnoser som sitt oppdrag. Mange av disse, inkludert Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), er imidlertid kompetansetjenester og ikke behandlingstjenester. Når de ulike diagnosegruppene er så mange og små, er det i liten grad mulig å sikre lik nasjonal tilgang til god diagnostikk, behandling og oppfølging gjennom formaliserte, nasjonale behandlingstjenester. I stedet bør det legges til rette for at pasienter kan diskuteres og ved behov henvises på tvers av regioner til det miljøet i Norge som har størst kompetanse innen et område uten at dette miljøet er definert som en nasjonal tjeneste. Dette gjøres til dels allerede i dag, men begrenses av manglende kunnskap om at det finnes spesialiserte miljøer nasjonalt og på europeisk nivå og om «hvem som kan hva».

## Behov for struktur med tydelige ansvarlinjer

Mange pasienter med sjelden sykdom eller tilstand rammes av uklare ansvarlinjer ofte på grunn av manglende organisering og struktur. Det etterlyses tydeligere ansvarlinjer, mer helhetlige pasientforløp og bedre koordinering og samhandling mellom primær- og spesialisthelsetjenesten.

Fastlegen kan være i tvil om hvor pasienten skal/bør henvises. Det finnes i dag ikke etablerte enheter for sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander i den enkelte helseregion som kan motta henvisninger for videre utredning og diagnostisering.

I Sverige er det etablert et «Centrum för sällsynta diagnoser» (CSD) ved hvert universitetssykehus. Både brukere og helsepersonell kan kontakte CSD for å få veiledning, henvisning og informasjon. CSD har tilgang på ekspertteam for ulike diagnoser og har en oversikt over hvor kunnskapen finnes. Ekspertteamene skal bidra til at personer som har sjeldne diagnoser får samme mulighet for diagnostisering, behandling og tjenester som andre innbyggere. I kompliserte tilfeller vises det til muligheten for å hente bistand fra European Reference Networks (ERN).

Andre land har hatt suksess med såkalte «undiagnosed diseases network» bestående av et nøye sammensatt multidisiplinært team som utreder og deretter legger til rette for videre utredning og behandling i helsetjenesten.

## Brukermedvirkning

Pasientens helsetjeneste og likeverdig samarbeid bygger på tett samarbeid mellom pasienter/brukere, pårørende og behandlere. Mange

pasientorganisasjoner jobber aktivt for å styrke tilbudet om utredning og behandling som følge av hva som skjer innen forskning og medisinsk utvikling. Pasienter deltar i utprøvende behandling og bygger opp kompetanse gjennom det. Slik kan pasientene aktivt bidra til å utvikle helsetjenestens innhold. Disse vil også kunne bidra til hvordan en kan få til gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering.

Kravet til brukermedvirkning på tjeneste- og systemnivå framgår av helseforetaksloven og regulerer ansvar og forpliktelse for å innhente pasienter og brukeres erfaringer og kunnskap. Definisjon av brukermedvirkning: «Brukermedvirkning vil si at de som berøres av en beslutning, eller er brukere av tjenester, får innflytelse på beslutningsprosesser og utforming av tjenestetilbudet.» (20).

Det er viktig at spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten forstår forskjellen på brukermedvirkning på systemnivå, tjenestenivå og individnivå.

På systemnivå er det nødvendig å adressere faglige spørsmål innen sjeldenfeltet til de pasientrepresentanter som faktisk har erfaring fra dette, enten det er personer med en sjelden diagnose, pårørende eller de som representerer disse.

På tjenestenivå er det viktig å innhente erfaringene til brukere og pårørende med sjeldne diagnoser blant annet i utvikling av tjenestene og i forbedringsarbeid. Da må det legges til rette for at dette skal være mulig. Pasienter og brukere med sjeldne sykdommer og deres pårørende erfarer at det ikke alltid tilrettelegges godt nok for medvirkning på tjenestenivå.

På sjeldenfeltet er brukermedvirkning på individnivå særdeles viktig for pasienter og pårørende, og det må legges til rette for dette hos de som yter tjenester til personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende. Regjeringen mener dette er et viktig arbeid og la i desember 2020 fram en samlet pårørendestrategi og handlingsplan.





## 7 Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand

Å mestre hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand som medfører store funksjonshemminger og behov for sammensatte tjenester hele livet, kan by på store utfordringer.

En rekke sjeldne diagnoser eller tilstander innebærer store og sammensatte utfordringer med behov for langvarige og koordinerte tjenester. Dette kan dreie seg om helse- og omsorgstjenester på tvers av fag og forvaltningsnivå med omfattende behov for planlegging, koordinering og samhandling, og som i stor grad involverer hele familien. For disse personene snakker vi om familiens helsetjeneste.

Mange lever med ulik grad av funksjonshemming hele livet. Det er behov for tjenester som kan tilpasses og avhjelpe den enkelte bruker og at det kan ytes bistand for tilrettelegging og planlegging av tiltak i hverdagen. Tiltakene må være tilgjengelige i alle livsfaser og på alle livsarenaer (barnehage, skole, arbeid, hjemme og i fritiden).

Personer med omfattende funksjonshemminger har ofte behov for tverrsektorielle tjenester. Samarbeid mellom helsesektoren, NAV og utdanningssektoren er ofte avgjørende for at personens og familiens helhetlige behov skal bli møtt. Som oppfølging av Meld. St. 6 (2019–2020) «Tett på – tidlig innsats og inkluderende fellesskap i barnehage, skole og SFO» (21) er det igangsatt arbeid for å utvikle samarbeidet mellom Statped og helsesektoren. For å gjøre livet enklere for familier som har eller som venter barn med behov for sammensatte tjenester, la regjeringen i mars 2021 frem en ny reform. Likeverdsreformen skal bidra til et samfunn som stiller opp og hvor det er bruk for alle. Regjeringen vil gjøre hverdagen enklere for familier som venter eller har barn med behov for sammensatte tjenester. Flere av disse familiene opplever at samfunnet ikke i tilstrekkelig grad stiller opp.

Mestring<sup>7</sup> er viktig gjennom hele livet. Hver livsfase har sine utfordringer. Ikke minst er mestring viktig i overgangene: fra barn til ungdom, ungdom til voksen og voksen til eldre.

---

<sup>7</sup> Def av mestring:

Mestring handler om at den enkelte person endrer forestillinger, følelser og atferd på en måte som gjenoppretter mening og sammenheng i livet, som bidrar til å bearbeide følelsesmessige reaksjoner, problemløsning og forbedret livssituasjon (23).

Selv i voksen alder kan det oppstå nye situasjoner og tema som må håndteres/mestres. Et eksempel kan være spørsmål knyttet til familieplanlegging og arvelighet. Som det skrives i rapporten til Unge funksjonshemmede: Sjelden kunnskap – sjelden organisering (7): «*For pasienter med sammensatte, sjeldne diagnoser er ikke målet å bli frisk, men å mestre hverdagen som sjelden gjennom et livsløp*». For å legge til rette for god mestring av hverdagen må det finnes kompetanse om den aktuelle diagnosen, god koordinering og sammenhengende tjenester, samarbeid på tvers av sektorer og helhetlige tjenester i et livsløpsperspektiv.

## Tiltak for å kunne mestre hverdagen

Ulike tjenester og tilbud i spesialisthelsetjenesten og den kommunale helse- og omsorgstjenesten kan bidra til god mestring, for eksempel rett til koordinator, kontaktlege og individuell plan, brukerstyrt personlig assistanse og avlastning (24).

I Norge er pasienters og brukeres behov for koordinerte tjenester blant annet anerkjent gjennom samhandlingsreformen, regjeringens arbeid for «pasientens helsetjeneste», og den nylig inngåtte avtalen mellom regjeringen og KS om helsefelleskap mellom sykehus og kommuner, som skal prioritere de mest sårbare pasientene (25). Rettigheter og plikter knyttet til koordinerte tjenester er videre nedfelt i en rekke lov- og forskriftsbestemmelser.

### *Individuell plan og koordinator*

Med hjemmel i tjenestelovene er det utarbeidet en egen forskrift om habilitering, rehabilitering, individuell plan og koordinator (26). Alle med behov for langvarige og koordinerte helse og omsorgstjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan og utpekt en koordinator. Både spesialisthelsetjenesten og kommunehelsetjenesten har plikt til å utarbeide individuell plan.

Det skal imidlertid bare utarbeides én individuell plan for hver pasient/bruker, så hvis en bruker/pasient mottar tjenester fra begge nivåer, er det kommunen som har ansvaret for å utarbeide planen. Spesialisthelsetjenestene skal medvirke i planarbeidet.

En individuell plan består ofte av mange tiltak, og eventuelle tjenester og tiltak fra andre sektorer bør også inngå, under forutsetning av at pasienten/brukeren samtykker til dette. Det er personens helhetlige behov som skal legges til grunn. Planen i seg selv gir ingen rett til tjenester; retten til de tjenestene som pasient/bruker har behov for, følger av øvrig lovverk. Pasienter og brukere med behov for langvarige og koordinerte tjenester har også en selvstendig rett til koordinator, dvs. uten også å måtte samtykke til individuell plan.

De som yter tjenester til brukeren/pasienten inngår i et tverrfaglig team (tidl. ansvarsgrupper). Sammensetningen av teamet skal skje i tett dialog med pasienten/brukeren og evt. pårørende.

Pårørende er en viktig gruppe i arbeidet med å styrke brukerorienteringen. De er en viktig deltaker i pasientens helsetjeneste. For pårørende innebærer pasientens helsetjeneste å være verdsatt, bli lyttet til og være en del av arbeidslaget, så langt pasienten selv ønsker og aksepterer det. Med dette menes at pårørende kan være sentrale bidragsyttere og støttespillere for sine familiemedlemmer eller andre nære ved at de kjenner den enkelte og deres behov. Pårørende kan ha flere roller, både som avlastere, omsorgspersoner og beslutningstakere for behandlingsløpet.

Alle pasienter med en alvorlig sykdom, skade eller lidelse med behov for behandling eller oppfølging i spesialisthelsetjenesten av en viss varighet, har rett til å få oppnevnt en kontaktlege. Dette er en lovforankret rettighet (pasient og brukerrettighetsloven (19) § 2-5a) og en plikt for helseforetaket (spesialisthelsetjenesteloven (27) § 2-5 c). Ordningen har som mål å gjøre oppfølgingen av hver enkelt pasient bedre, tryggere og mer effektiv og samordnet med andre tjenester og koordinatorene.

### ***Kommunale helse- og omsorgstjenester***

Kommunen skal sørge for nødvendige helse- og omsorgstjenester til alle som oppholder seg i kommunen, og ved behov tilby blant annet personlig assistanse (herunder BPA), helsetjenester i hjemmet og plass i institusjon. Kommunene skal også tilby fastlegeordning til kommunens innbyggere og ha tilbud om omsorgslønn og avlastning til pårørende med særlig tyngende omsorgsoppgaver.

Plass i institusjon omfatter blant annet barnebolig. Lovens begrep «personlig assistanse» er valgt for å understreke viktigheten av brukermedvirkning og brukerstyring i tjenesten, og det skal legges stor vekt på hvordan brukeren selv ønsker assistansetilbudet utformet. Et av lovens formål er å sikre at den enkelte får mulighet til å leve og bo selvstendig og ha en aktiv og meningsfylt tilværelse i fellesskap med andre.

Kommunene har etter [helse- og omsorgstjenesteloven](#) (28) plikt til å tilby brukerstyrt personlig assistanse (BPA). BPA er en alternativ måte å organisere tjenestene praktisk og personlig bistand (personlig assistanse) på for personer med nedsatt funksjonsevne og stort behov for bistand i dagliglivet, både i og utenfor hjemmet. Brukerstyring er en sentral del av ordningen, der brukeren har rollen som arbeidsleder og påtar seg ansvar for organisering og innhold ut fra egne behov.

Pårørende og andre med særlig tyngende omsorgsoppgaver har rett til nødvendig pårørendestøtte. Dette inkluderer veiledning og opplæring, avlastningstiltak og omsorgsstønad.

### ***Organisasjonenes likepersonarbeid og andre bidrag***

Mange av de frivillige organisasjonene tilbyr kontakt med likepersoner. Det vil si muligheter for å knytte kontakt med noen som har samme diagnose eller erfaringer og som har stilt seg til rådighet for å dele kunnskaper og erfaringer og være til støtte. En del organisasjoner tilbyr kurs i likepersonarbeid. Likepersoner bidrar med erfaring og kunnskap om hvordan det er å leve med, og mestre en sykdom. Det har en egenverdi at denne kunnskapen formidles fra en som selv «vet hvor skoen trykker» og det kan bidra til empowerment og økt mestring. Organisasjonene besitter gjennom sin kontakt med de mest berørte og deres pårørende, og gjennom sine ansatte viktig kompetanse, og er viktige samarbeidspartnere for helsetjenesten og fagpersoner. Dette er ikke minst viktig innen sjeldenfeltet. Helse- og omsorgsdepartementet vil legge vekt på et godt samarbeid med organisasjonene i arbeidet med å følge opp strategien.

### ***Lærings- og mestringstilbud***

Det å leve med en sjelden diagnose og nedsatt funksjonsevne kan handle om både praktiske, psykososiale og medisinske forhold. For mange handler det også om hvordan helseutfordringene griper inn i hverdagen. Lærings- og mestringsevne i sykehus og kommuner er etablert for å være til støtte i slike situasjoner. Lærings- og mestringstilbud for mennesker med sjeldne sykdommer tilbys både av poliklinikk på sykehus og ved lærings- og mestringssentre. Ansvaret for og drift av lærings- og mestringsevne ligger til helseforetak, kommuner og frivillig sektor. Lærings- og mestringssentre i sykehusene legger til rette for informasjon, undervisning, veiledning, erfaringsutveksling og medvirkning i utvikling av tjenester og tilbud. Innhold og form på lærings- og mestringstilbud varierer. Felles for tilbudene, både individuelt og i gruppe, er målet om å styrke egenmestring og bedre livskvalitet hos deltakerne.

I tråd med Nasjonal helse- og sykehusplan er det satt i gang et arbeid med å gjennomgå lærings- og mestringstjenestene. I dette arbeidet bør det også sees hen til lærings- og mestringstilbud til pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser.

### ***Frisklivssentraler***

Frisklivssentralen er et helsefremmende og forebyggende kommunalt tjenestetilbud. Tilbudene ved frisklivssentralen er en del av det samlede lærings- og mestringstilbudet i kommunen. Målgruppen er personer som har sykdom eller økt risiko for sykdom, og som trenger støtte til å endre levevaner og mestre helseutfordringer.

## **Samvalg**

Samvalg (*shared decision making*) er et annet verktøy som er tatt i bruk i helsetjenesten. Bruk av samvalg skal fremme brukermedvirkning og mestring og bidra til at bruker er mer delaktig i eget behandlingsforløp (30). Samvalg forutsetter blant annet at det finnes kunnskap om ulike forløp og behandlingsalternativer. Dersom kunnskap ikke foreligger, vil personer i mindre grad kunne nyttiggjøre seg av dette verktøyet.

## **Velferdsteknologi**

Velferdsteknologiprogrammet, som blant annet er omtalt i Nasjonal helse- og sykehusplan 2020–2023 (11), skal bidra til at kommunene tilføres nødvendig kompetanse innen innovasjon og innovasjonsledelse. Velferdsteknologiprogrammet og dets underprosjekter jobber bl.a. med løsninger for trygghet og mestring i og utenfor hjemmet, medisinsk avstandsoppfølging, velferdsteknologi for barn og unge og sosial digital kontakt.

## **Oppfølging av personer med store og sammensatte behov**

Det er laget en egen Nasjonal veileder for oppfølging av personer med store og sammensatte behov (30). Veilederen retter seg til ledere på alle nivåer i virksomheter som yter tjenester til personer med store og sammensatte behov. I prinsippet inkluderes hele bredden av helse- og velferdstjenester både i kommune- og spesialisthelsetjenesten. Kommunen er imidlertid den mest sentrale tjenesteyteren på området, for det er der personen bor og lever sitt liv. Veilederen har derfor en tydelig innretning mot kommunene.

Andre sektorer, f.eks. utdanningssektoren og arbeids- og velferdssektoren, har også en viktig rolle. Veilederen beskriver viktige samarbeidsflater med andre sektorer. I dette ligger en oppfordring til at helse- og omsorgstjenesten i kommunene bør være pådrivere for samarbeid på tvers av sektorgrenser.

For noen brukere vil tilbudet om palliasjon være avgjørende. Helse- og omsorgsdirektoratet har utarbeidet [Nasjonal faglig retningslinje for palliasjon til barn og unge](#) (31), [Nasjonalt handlingsprogram for palliasjon i kreftomsorgen](#) (32) og [Nasjonal veileder for beslutningsprosesser ved begrensning av livsforlengende behandling](#) (33).

## **Opplæring/pedagogikk**

Pedagoger og spesialpedagoger er ofte bindeleddet mellom fagfeltene medisin og opplæring/tilrettelegging gjennom både å ha innsikt i de sjeldne diagnosene og ha pedagogisk kunnskap. I tillegg til å omsette informasjon om medisinske forhold som er relevante for opplæringen, bidrar pedagogene i utredning og kartlegging av den enkelte og er et viktig

bindeledd i samhandlingen mellom personen med diagnose, dens familie, helsesektoren og opplæringstjenestene i et livsløpsperspektiv. Ivaretagelse av den enkelte og dens familie ved overganger er et særskilt viktig område for pedagoger og spesialpedagoger.

Pedagoger og spesialpedagoger tilknyttet Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og Nasjonale kompetansetjeneste for døvblinde (NKDB) bidrar med diagnosespesifikk informasjon til blant annet pedagogiske miljøer. Dette innebærer å gi informasjon om medisinske forhold, kognitiv funksjon, psykososiale trekk og annen diagnosespesifikk kunnskap slik at tilrettelegging i barnehage og skole kan optimaliseres.

Som det fremgår, er det mange ordninger som skal bidra til god mestring av hverdagen for personer med sjeldne sykdommer eller tilstander. Mange ordninger er også under utvikling. Tilbakemeldingene fra brukere og pårørende viser imidlertid at en rekke av ordningene ikke alltid fungerer så godt i praksis, og at det er behov for at det iverksettes ytterligere tiltak og at de eksisterende tilbudene styrkes.

Mange familier med barn med behov for sammensatte tjenester opplever at det er vanskelig å forholde seg til hjelpesystemet, og de opplever å bruke mye tid på å koordinere og administrere tjenester. Regjeringen har derfor lagt frem likeverdsreformen. Reformen har som formål å gjøre det enklere for familier som har barn med behov for sammensatte tjenester. Et sentralt mål med likeverdsreformen er at barn og familier med barn med behov for sammensatte tjenester skal motta sammenhengende og gode tjenester. I tillegg skal pårørende oppleve ivaretagelse og inkludering.

# 8 Forskning, kunnskap og kompetanseutvikling

## Kunnskap og kompetanse

Kunnskapstilfanget om sjeldne diagnoser de siste tiårene har vært stort. I tillegg til vitenskapelig litteratur, finnes det også internasjonale databaser med mye informasjon om sjeldne diagnoser, både generelle (som Orphanet og GeneReviews) og spesifikke. Noe av utfordringen er at antallet ulike sjeldne diagnoser, sykdommer og tilstander er stort, men at hver enkelt diagnose, sykdom eller tilstand opptrer sjelden. Dette bidrar til at et stort antall helsepersonell sjelden kommer i kontakt med denne pasientgruppen eller kommer i kontakt med flere pasienter med samme diagnose. Tilbakemelding fra brukerne, pårørende og fagmiljø er at helsetjenesten mangler kunnskap om utredning, diagnostisering, behandling og oppfølging, og at dette fører til uønsket variasjon i helsetilbudet.

Det er etablert nasjonale kompetansetjenester innenfor en rekke fagområder. Disse skal bygge opp og spre kompetanse nasjonalt innenfor et definert fagområde innenfor en avklart tidshorison. Formålet er å utvikle og heve kvaliteten på tjenestene i hele utrednings- og behandlingsforløpet. Nasjonale kompetansetjenester skal bidra til kvalitet i hele helsetjenesten gjennom å formidle kunnskap på kompetansesvake fagområder. Nasjonale kompetansetjenester driver ikke selv utredning og behandling, men kan være samlokalisert med klinisk virksomhet.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) er spesielt rettet mot å bygge opp kompetanse og spre kunnskap om utredning og behandling av sjeldne medfødte eller tidlig ervervede diagnoser og tilstander. Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde (NKDB) er per definisjon ikke en nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Tjenesten ble skilt ut fra de andre sentrene som jobber med sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus (OUS) i 2012. Tjenesten er organisert tilsvarende NKSD. Disse to tjenestene ble unntatt helhetlig gjennomgang av nasjonale kompetansetjenester i 2017–2018 i påvente av nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. Dette er bakgrunnen for at både NKSD og NKDB nevnes i denne sammenhengen.

## Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) skal gjennom sin virksomhet bidra til at personer med utvalgte sjeldne og lite kjente diagnoser får et likeverdig, helhetlig og individuelt tilpasset tilbud i et livsløpsperspektiv. Målgruppene er brukere, deres familie og tjenesteapparat på ulike nivåer.

Ved å formidle diagnosespesifikk kunnskap til tjenesteytere med behandlingsansvar er målet at dette skal bidra til å bedre kvaliteten på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familier.

NKSD er organisert med en fellesenhet og ni underliggende sentre. NKSD er opprettet for å styrke faglig samarbeid, synliggjøre «sjeldenfeltet», sikre en enhetlig informasjonstjeneste, sikre god ressursutnyttelse og ivareta diagnosegrupper som ikke har et godkjent kompetansetjenestetilbud.

Kompetansesentrene har også tydelig fokus på andre utfordringer ved å mestre livet med en sjelden diagnose enn de rent medisinske i tjenesten. Dette har sin bakgrunn i at mange sjeldne diagnoser har lite kjente og diagnosespesifikke utfordringer knyttet til ulike deler av livet, kognitive ferdigheter m.m. Det er også i stor grad mangel på kunnskap og erfaring i tjenesteapparatet, noe som kan føre til utfordringer med å få innfridd rettigheter knyttet til utdanning, arbeid eller velferdsrettigheter.

## Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde (NKDB)

Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde (NKDB) er etablert for å drive kompetanseoppbygging og kompetansespredning knyttet til kartlegging/utredning og støttetiltak til personer med medfødt eller tidlig ervervet døvblindhet. For drift av tjenesten er det inngått avtaler om å yte helse-tjenester med fire ulike eiere: Statped, stiftelsen Eikholt, stiftelsen Signo og Universitetssykehuset Nord-Norge. Tjenesten har fire regionale enheter, to landsdekkende enheter og en koordineringsenhet. Kompetansetjenesten er lokalisert fem ulike steder.

Tjenesten retter seg mot helsepersonell, helsetjenesten, hjelpeapparat, pasienter, pårørende og befolkningen generelt, og har som mål å sikre god kvalitet på helsetjenester til døvblinde.

Enhetene driver direkte brukeropfølging, forskning, utviklingsarbeid og innovasjon, samt informasjons- og kompetansespredning. Kompetansetjenesten samarbeider med andre i spesialisthelsetjenesten, forskningsmiljøer ved høyskoler og universiteter, NAV, andre fagområder i Statped, kommunale og fylkeskommunale aktører.



## Organisering av kompetansetjenestene

De regionale helseforetakene og Helsedirektoratet gjennomførte i 2017 og 2018 en helhetlig gjennomgang av alle godkjente nasjonale tjenester. Helhetlig gjennomgang viste at mange nasjonale kompetansetjenester ikke fungerte i tråd med intensjonen. Basert på den helhetlige gjennomgangen har Helse- og omsorgsdepartementet besluttet å gjennomføre endringer i systemet for nasjonale kompetansetjenester. Ordningen med etablering og drift av nasjonale behandlingstjenester vil videreføres i dagens form.

Endringene av nasjonale kompetansetjenester innebærer blant annet å tydeliggjøre krav om tidsbegrenset funksjon for nasjonale kompetansetjenester og kategorisering av tjenestene i to funksjoner (opplæring 5 år og kompetanseoppbygging 10 år), samt etablere nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk som skal fungere som et naturlig utviklingstrinn for kompetansetjenester som har oppfylt sitt formål.

Endringene innebærer at nasjonale kompetansetjenester som har vært en del av systemet for nasjonale tjenester i ti år eller mer skal avvikles med mulighet for å omorganiseres eller videreføres utenfor regelverket for nasjonale tjenester, i form av nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk eller andre typer sentre/funksjoner. NKSD og NKDB ble begge etablert i 2013 og ble ikke omfattet av den helhetlige gjennomgangen av nasjonale kompetansetjenester som ble gjennomført i 2018. På bakgrunn av arbeidet med sjeldenstrategien ser en derfor behov for at det gjennomføres en helhetlig gjennomgang av begge disse tjenestene.

Helse- og omsorgsdepartementet legger til grunn at mange av dagens etablerte kompetansetjenester videreføres som nasjonale kvalitets- og kompetansenettverk. Likeledes er det gjennom arbeidet med ERN lagt opp til at det etableres nasjonale nettverk som ledd i norsk deltagelse i ERN og at norske fagmiljøer og brukerne får tilgang til ny kunnskap og hjelp i diagnostisering og behandling av sjeldne sykdommer og tilstander.

Ikke alle sjeldne diagnoser og tilstander har nasjonale tilbud i form av behandlings- eller kompetansetjeneste, og ikke alle sjeldne diagnoser og tilstander blir fulgt opp og ivaretatt av etablerte faglige nettverk. Det er derfor viktig at det iverksettes et arbeid for å kartlegge ut fra dagens situasjon innenfor hvilke fagområder det er behov for å styrke kompetansen nasjonalt, og at dette arbeidet sees i sammenheng med den nasjonale satsningen på norsk deltagelse i ERN.

## Registre og koding

### *Nasjonale medisinske kvalitetsregistre*

Registre er ansett som viktige verktøy for å øke kunnskapen om sjeldne diagnoser. I alt 51 registre har fått tildelt status fra Helsedirektoratet som nasjonale medisinske kvalitetsregistre i Norge (34). I tillegg er det etablert forskningsregistre og lokale kvalitetsregistre. Flere av kvalitetsregistrene er opprettet for sjeldne diagnoser og diagnosegrupper, og det er biobanker tilknyttet flere av registrene. Det høye antallet ulike diagnoser med lavt pasientvolum innenfor sjeldentfeltet gjør det krevende å etablere diagnosespesifikke nasjonale kvalitetsregistre. Sykdommer med lavt pasientvolum bør fortrinnsvis ivaretas ved internasjonalt registersamarbeid på tvers av europeiske land, for eksempel gjennom ERN-samarbeidet.

### *Register for sjeldne diagnoser («Sjeldenregisteret»)*

NKSD har nylig etablert et register for sjeldne diagnoser («*Sjeldenregisteret*») ved Oslo universitetssykehus HF. Registeret har til hensikt å opparbeide en nasjonal oversikt over forekomsten av sjeldne medfødte og genetiske diagnoser i Norge.

Sjeldenregisterets målgruppe er svært heterogen, og for mange av enkeltdiagnosene er det kun ytterst få pasienter i Norge. Sjeldenregisteret er basert på informert samtykke fra den enkelte deltaker, og datainnsamlingen foretas av helsepersonell i kliniske avdelinger og ved kompetansesentrene i NKSD. Registeret omfatter ikke diagnoser for sjeldne ervervede sykdommer og tilstander som nå er inkludert i følge ny norsk definisjon.

## Forskning på sjeldne sykdommer og tilstander

God forskning på sjeldne diagnoser og tilstander forutsetter som hovedregel internasjonalt samarbeid, både for å få nok pasienter og for å kunne gjøre avanserte funksjonelle studier. Det samme gjelder sykdomsforløpsstudier som kan si noe om prognose, opplæringsbehov og effekt av behandlingstiltak. Forskning på sjeldne diagnoser og tilstander strekker seg fra grunnforskning på sykdomsmekanismer til «leve med»-forskning.

Norsk deltagelse i internasjonal forskning vil forenkles av gode helseregistre med nasjonal dekning og omforente regelverk og juridiske rammer. Det forutsettes at alle helseregistre etableres og drives i tråd med personopplysningsloven (35), herunder personvernforordningen (GDPR), og helseregisterloven (36).

Det er viktig at de fagpersoner som jobber med nasjonale registre på sjeldentfeltet samarbeider både nasjonalt og internasjonalt. Behandling

og effekt av behandling må dokumenteres og bidra til tett kobling mellom klinikk og forskning. Norske fagmiljøer må bruke journalsystemene på en måte som gjør nasjonalt og internasjonalt samarbeid om utredning, behandling og forskning mulig.

Det er behov for flere kliniske studier for å tilby utprøvende behandling med protokoll og innsamling av dokumentasjon på effekt. Kravet til dokumentasjon forutsetter velfungerende kvalitetsregistre, god dekningsgrad og riktig koding. Det er en utfordring at dagens kodesystem (ICPC og ICD-10) er mangelfulle mht. koder for sjeldne diagnoser. Arbeidet med å innføre ICD-11 er i gang. ICD-11 vil inneholde vesentlig flere diagnosekoder for sjeldne sykdommer og tilstander.

Fagmiljøene innenfor sjeldenområdet mener at heller ikke ICD-11 vil dekke behovet. Flere fagmiljøer mener derfor at implementering av spesifikke sykdomskoder for sjeldne diagnoser vil være viktig i det videre arbeidet. ORPHA-koder utarbeides av det europeiske samarbeidet Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) som er utviklet spesielt for å kode sjeldne diagnoser. Kodeverket er tatt i bruk av en rekke europeiske land. ORPHA-kodeverket er så langt ikke tatt i bruk av norske fagmiljøer, men prøves ut ved Oslo universitetssykehus. Enn så lenge vil en innføring av kodeverk med ORPHA-koder nasjonalt innebære at pasienter med sjeldne diagnoser må kodes med både ICD-11 og ORPHA-koder. Det er derfor behov for en utredning av hva som er det mest mulig dekkende kodeverk som også vil dekke alle sjeldne diagnoser etter den nye definisjonen, til bruk innenfor fagfeltet i fremtiden.

## Internasjonalt samarbeid – kompetanse og forskning

Internasjonalt arbeid er av særlig stor betydning for sjeldne diagnoser. Det er igangsatt flere europeiske og globale initiativ som Norge er en del av. Her gis eksempler på noen sentrale internasjonale aktiviteter av særlig stor betydning.

**Orphanet** er et europeisk konsortium som drifter en stor felles europeisk database med beskrivelse av over 6 000 sjeldne diagnoser med liste over diagnostiske sentre<sup>8</sup>. Orphanet er en viktig kilde til informasjon for pasienter/brukere, deres familier og tjenesteytere, særlig hvis diagnosen er ultrasjelden.

I forbindelse med arbeidet med Orphanet er det utviklet et eget kodeverk spesifikt for sjeldne diagnoser – *ORPHA-koder*. Kodeverket er utviklet og opprettholdes av det europeiske konsortiet Orphanet. Per i dag er et eget kodeverk nødvendig for å kunne trekke ut data om sjeldne diagnoser fra dagens helseinformasjonssystemer.

---

<sup>8</sup> Mandatet for å koordinere det norske Orphanet-arbeidet ble gitt NKSD av HOD i brev av 27. april 2018.

**European Joint Programme on Rare Disorders** (EJP-RD) er et EU-finansiert prosjekt der 130 institusjoner fra 35 land deltar for å styrke internasjonal forskning og innovasjon på sjeldenfeltet. Norge har representanter i prosjektet som «linked third party» med to forskningsmiljøer: NKSD ved Oslo universitetssykehus og Norsk Senter for Molekylærmedisin (NCMM) ved Universitetet i Oslo. NCMM er norsk koordinator for EATRIS (European Infrastructure for Translational Medicine).

I juni 2019 signerte Norge EU-deklarasjonen Towards access to at least 1 Million Genomes in the EU by 2022, også kalt 1+ Million Genomes. Tjuetre land har signert. Landene som har signert forplikter seg til å samarbeide om sikker og autorisert tilgang til nasjonale og regionale registre med genomiske og andre helserelevante data. Innen 2022 skal minst 1 million helgenomer være sekvensert og tilgjengelig. Slike data vil føre til bedre forebygging, tidligere og enklere diagnostikk og persontilpasset behandling.

**Rare2030** er et toårig EU-prosjekt som skal legge grunnlaget for framtidig europeisk politikk på sjeldenfeltet. Prosjektet startet i begynnelsen av 2019 og skal samle innspill fra ulike grupper pasienter/brukere, helsepersonell og viktige opinionsledere og komme med politiske anbefalinger som fører oss til en bedre fremtid for mennesker som lever med en sjelden sykdom i Europa. Resultatet skal presenteres for Europaparlamentet. Prosjektet koordineres av den europeiske brukerorganisasjonen [EURORDIS](#).

**European Reference Network** (ERN) Det er i dag etablert 24 faglige nettverk som dekker ulike fagområder. Nettverkene tar sikte på å samle pasientopplysninger i egne registre fra alle deltakerland for å legge til rette for bedre erfaringsgrunnlag og kliniske studier.

## Horisont Europa

Norge bør delta aktivt i internasjonale forsknings- og innovasjonsfora på området, særlig knyttet til EU. Fra 2021 deltar Norge i EUs store nye forskningsprogram, Horisont Europa. Et av virkemidlene er å etablere et partnerskap om sjeldne diagnoser. Gjennom et eget partnerskap vil sentrale europeiske aktører (offentlige og private) bli enige om en felles forsknings- og innovasjonsagenda. Norge bør tilstrebe å delta og påvirke innholdet i dette partnerskapet som vil være en videreutvikling av eksisterende, men også avsluttede partnerskap på området.

**Nordisk samarbeid:** Helsedirektoratet deltar i det nordiske samarbeidet for sjeldne sykdommer (Nordic Network on Rare Diseases – NNRD) som ble etablert i 2016. Nettverket jobber for at sjeldne sykdommer skal bli prioritert i folkehelsearbeidet i Norden slik at helsen og livskvaliteten for personer som lever med en sjelden sykdom kan sikres og forbedres. NNRD skal styrke stemmen til de nordiske landene i EU og globalt.

Helsedirektoratet deltar også i et nordisk samarbeid innen høyspesialisert medisin (Nordic Review Group on Highly-Specialised Treatment). Formålet er å styrke og videreutvikle det nordiske samarbeidet om høyspesialisert behandling



## 9 Finansiering

### Spesialisthelsetjenesten

Pasientbehandlingen i spesialisthelsetjenesten er dels finansiert gjennom basisbevilgningen og dels gjennom aktivitetsbasert finansiering (ISF, takst-refusjoner for laboratorie og radiologi og egenandeler).

Finansieringen av RHF-ene er i hovedsak todelt og består av basisbevilgning og aktivitetsbasert bevilgning. Størrelsen på basisbevilgningen bestemmes blant annet av antall innbyggere i en region og alderssammensetning og er uavhengig av aktivitet. ISF er derimot avhengig av hvor mange som får behandling og hvilken type pasienter/behandlinger.

ISF-bevilgningen er ment å dekke om lag 50 prosent av ordinære driftskostnader knyttet til aktiviteten for somatisk spesialisthelsetjeneste. For polikliniske tjenester innenfor psykisk helsevern og tverrfaglig spesialisert rusbehandling (TSB) er ISF-andelen lavere. Kostnadsnivået for samme type tjeneste kan variere betydelig mellom ulike virksomheter, mens ISF-refusjon er basert på gjennomsnittskostnadene. Beregning av ISF-bevilgning til de regionale helseforetakene tar ikke høyde for lokale variasjoner i kostnadsnivå; dette forutsettes kompensert for gjennom basisbevilgningen. Regionale helseforetak har sørge-for-ansvar for spesialisthelsetjenester for sine innbyggere og har ansvar for å tilpasse samlet finansiering av spesialisthelsetjenestene i tråd med behov og ønskede prioriteringer i regionen.

Beregning av ISF-refusjon til de regionale helseforetakene skjer ut fra gjennomført behandling for innbyggerne i tilhørende region. Dersom helsehjelpen blir gitt ved helseforetak i annen region, betaler pasientens bostedsregion for dette gjennom gjestepasientoppgjør. Samme prinsipp gjelder dersom pasientbehandling skjer ved nasjonale behandlingstjenester. ISF-ordningen dekker pasientbehandling på gruppenivå, og finansieringsandelen vil være varierende. Dersom pasientbehandlingen gjelder tilstander som har høyere kostnadsnivå enn gjennomsnittet, må en større del av kostnaden dekkes gjennom basisbevilgningen.

Helsedirektoratet videreutvikler ISF-ordningen årlig i samarbeid med de regionale helseforetakene som har sørge-for-ansvar for spesialisthelsetjenester.

## Legemiddelbehandling for sjeldne tilstander

I tråd med prinsippet om at finansieringsansvaret som hovedregel skal følge behandlingsansvaret, har de regionale helseforetakene gradvis overtatt finansieringsansvar for legemiddelbehandling fra folketrygden. Fra 1. februar 2019 overtok RHF-ene finansieringsansvaret for legemidler til bruk ved sjeldne tilstander. Drøyt 60 legemidler for sjeldne tilstander som tidligere var finansiert over blåreseptordninger, ble overført til helseforetaksfinansiering. RHF-ene vil også få finansieringsansvar for nye legemidler for sjeldne tilstander som kommer på markedet.

Pasientadministrert legemiddelbehandling som RHF-ene har finansieringsansvar for, vurderes også inkludert i grunnlaget for ISF. Legemiddelbehandling for sjeldne tilstander har foreløpig ikke blitt inkludert i ISF, blant annet fordi en gruppebasert finansieringsordning som ISF gir utfordringer når det er veldig små grupper med pasienter og stor variasjon i kostnadsnivå. Det innebærer at denne behandlingen forutsettes finansiert gjennom basisbevilgningen inntil videre. Dersom legemiddelbehandling av sjeldne tilstander skal delfinansieres gjennom ISF, innebærer det at midler blir flyttet fra basisbevilgning til ISF. Dette er en vurdering som gjøres i arbeidet med å videreutvikle ISF-ordningen; samtidig må det innebære en ordning som er robust og forutsigbar i forhold til dagens alternativ der behandlingen forutsettes finansiert gjennom basisbevilgningen.

## Tannhelsetjenester

I tannhelsetjenesten dekker voksne i stor grad selv utgifter til tannbehandling (jf. rundskriv fra Helsedirektoratet (37)), og de benytter oftest private tannhelsetilbud. Noen prioriterte grupper mottar vederlagsfrie tjenester fra den offentlige tannhelsetjenesten, blant annet mennesker med utviklingshemming og mennesker som bor i institusjon eller mottar hjemmesykepleie. En del tilstander/diagnoser som ikke gir rett til vederlagsfri behandling i det offentlige utløser rett til å få refundert utgifter til tannbehandling over trygden. Mange sjeldne diagnoser påvirker også tenner og andre orale forhold. Noen, men ikke alle, av disse vil falle inn under disse ordningene. Det er krevende for tannhelsetjenesten generelt å ha spesialkompetanse på tannhelse og orale problemer ved sjeldne diagnoser nettopp fordi tilstandene er sjeldne. Det nevnes i denne sammenheng at det som en del av NKSD er etablert et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser.

## Den kommunale helse- og omsorgstjenesten

Kommunen skal dekke utgiftene ved helsetjenester som den har ansvaret for, jf. helse- og omsorgstjenesteloven (28) § 11-1. De kommunale helse- og omsorgstjenestene er i stor grad rammefinansiert (finansieres gjennom kommunale skatter og avgifter og statlige rammetilskudd som fordeles



gjennom inntektssystemet for kommunene). I tillegg finansieres en andel av utgiftene gjennom folketrygden (med unntak av pleie- og omsorgstjenester) og pasient-/brukerbetaling (egenandeler), samt gjennom det statlige tilskuddet til særlig ressurskrevende tjenester i kommunene.



# 10 Oppfølging av strategien

## Regjeringens mål:

- at det legges til rette for brukermedvirkning på individ-, tjeneste- og systemnivå
- at personer med sjeldne diagnoser og tilstander får likeverdig og rask tilgang til tverrfaglig utredning, diagnostikk og pasientbehandling av god kvalitet
- at personer med sjeldne diagnoser og tilstander får gode, helhetlige pasientforløp og koordinerte tjenester i et livsløpsperspektiv
- at det gis likeverdig tilbud om tverrfaglig utredning og kartlegging av funksjon (kognisjon/fysiske og psykososiale forhold) med fokus på mestring, aktivitet og deltakelse
- at forskning og kunnskapsutvikling på sjeldne lidelser og diagnoser styrkes gjennom nasjonalt og internasjonalt forsknings- og nettverkssamarbeid
- at kunnskapen om utredning, diagnostikk og behandling og oppfølging av sjeldne sykdommer og tilstander styrkes i helsetjenesten.

## For å møte ovennevnte mål vil regjeringen iverksette følgende tiltak:

1. *De regionale helseforetakene skal sørge for at infrastruktur for genetiske undersøkelser omfatter sjeldne diagnoser.*

Tiltaket vil bidra til bedre diagnostikk og behandling samt økt deltakelse i kliniske studier.

2. *Helsedirektoratet skal, i samarbeid med de regionale helseforetakene, sørge for at vi har et dynamisk system for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen.*

Tiltaket vil bidra til raskere og bedre diagnostikk, utredning og behandling samt forskning.

- 3. De regionale helseforetakene gis i oppdrag, i samarbeid med brukerorganisasjonene og andre relevante aktører, å utrede hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten gjennom nasjonale og evt. regionale tilbud.**

Tiltaket vil bidra til bedre og raskere diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser, samt kunnskaps- og kompetansespredning til helsepersonell og helsetjenesten. Det legges til grunn at de nasjonale kompetansetjenestene for sjeldne diagnoser avvikles som nasjonale kompetansetjenester, men at aktiviteten og fagmiljøene videreføres og videreutvikles. Utredningen må vurdere mulighetene for bedre diagnostikk, behandling, oppfølging i et livsløpsperspektiv og kompetanseutvikling gjennom endret organisering og mandat. Høyspesialisert utredning og kompetanseutvikling bør sees i sammenheng med norsk deltakelse i ERN og etablering av nasjonale fagnettverk knyttet til dette.

- 4. De regionale helseforetakene skal legge til rette for økt norsk deltakelse i alle de europeiske referansenettverkene (ERN) som er etablert, og å etablere formaliserte norske fagnettverk på fagområder der Norge er representert.**

Tiltaket vil bidra til raskere og bedre diagnostikk samt økt forsknings-samarbeid og kunnskapsspredning.

- 5. Helsedirektoratet gis i oppdrag å etablere et nasjonalt forum for deltagere i og rundt arbeidet med European Reference Network, inkludert deltakelse fra brukerorganisasjonene.**

Tiltaket innebærer opprettelse av et forum som skal være en arena for å utveksle informasjon om erfaring og status for arbeidet med etablering og drift av de ulike nettverkene og tilhørende kvalitetsregistre. Tiltaket vil bidra til økt koordinering og samordning mellom arbeidet i de ulike nettverkene og mellom nettverkene og de regionale helseforetakene, Helsedirektoratet og Helse- og omsorgsdepartementet i arbeidet med ERN.

- 6. Direktoratet for e-helse gis i oppdrag, i samarbeid med Helsedirektoratet og de regionale helseforetakene, å utrede om dagens kodeverk og pågående initiativ dekker behovet for sjeldne diagnoser, herunder ICD-11 og ORPHA-koder.**

Tiltaket vil bidra til å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling.

**7. De regionale helseforetakene gis i oppdrag å utrede og eventuelt etablere et nasjonalt register for sjeldne diagnoser med utgangspunkt i Sjeldenregisteret som er etablert ved Oslo universitetssykehus HF.**

Tiltaket vil bidra til å styrke diagnostikk, behandling, forskning og kunnskapsutvikling.

**8. Helsedirektoratet gis i oppdrag, i samarbeid med brukerorganisasjonene, KS og de regionale helseforetakene, å utrede hvordan brukernes behov for mestring i et livsløpsperspektiv bedre kan ivaretas for pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser.**

Arbeidet skal sees i sammenheng med pågående utredning av lærings- og mestringstilbud for pasienter. Tiltaket vil bidra til mer helhetlig utredning, kartlegging og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser og lidelser i et livsløpsperspektiv.

**9. Helsedirektoratet gis i oppdrag, i samarbeid med relevante aktører og fagmiljøer, å vurdere og prioritere Norges deltakelse i ulike internasjonale fora og foreslå hensiktsmessig forankring og deltakelse fra brukere, fagmiljøer og helsemyndigheter.**

Tiltaket vil bidra til økt forskning, kunnskaps- og kompetanseutvikling og bedre diagnostikk og behandling.

**10. Helsesektoren og utdanningssektoren / spesialisthelsetjenesten og Statped gis i oppdrag å vurdere hvordan samarbeidet kan forbedres med sikte på å få et mer koordinert tjenestetilbud.**

Tiltaket er en oppfølging av Meld. St. 6 (2019–2020) Tett på – Tidlig innsats og inkluderende fellesskap i barnehage, skole og SFO.

## **Økonomiske og administrative konsekvenser**

Regjeringens strategi for sjeldne diagnoser gir retning og rammer for utvikling av tjenester rettet mot personer som har en sjelden diagnose og deres familier, for fagutvikling og forskning innen sjeldenfeltet, og for hvordan Norge kan bidra i og dra nytte av internasjonalt samarbeid innen fagområdene. Gjennomføringen av reformen skal skje innenfor de til enhver tid gjeldende rammer for kommuner, helseforetak, departementene og departementenes underliggende etater. I strategien foreslås en rekke oppdrag som skal gjennomføres i strategiperioden. Nye tiltak vil kunne komme til i perioden dersom ny kunnskap og utvikling tilsier det. Eventuelle behov for endringer eller omdisponeringer som følge av de utredningene som gjennomføres vil bli behandlet i ordinære budsjettprosesser. Eventuelle forslag til bevilgningsøkninger på Helse- og omsorgsdepartementets eller andre departementers budsjettområder vil fremmes i den ordinære budsjettprosessen.



# 11 Vedlegg

## Oversikt over tilgrensende arbeider

### **Strategiens må ses i sammenheng med andre planer, strategier og ordninger. Noen av disse er:**

**Nasjonal helse- og sykehusplan 2020–2023** (11) gir retning og rammer for utvikling av spesialisthelsetjenesten og samarbeidet med den kommunale helse- og omsorgstjenesten i planperioden.

Et av hovedgrepene i Nasjonal helse- og sykehusplan 2020–2023 er etableringen av 19 *helsefelleskap* (25) der sykehus og kommuner skal samarbeide bedre om de mest sårbare pasientene.

### **Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021** (15)

Det vises til omtalen i kapittel 6, målområde 2.

**Leve med kreft – Nasjonal kreftstrategi (2018–2022)** (38) trekker opp nasjonale målsettinger og delmål på flere viktige områder.

**Nasjonal hjernehelsestrategi (2018–2024)** (39) omtaler ansvaret helse- og omsorgstjenesten i kommuner og i spesialisthelsetjenesten har for å ivareta god hjernehelse. Den omfatter forebygging og helsefremming, tidlig intervensjon, utredning, behandling, habilitering, rehabilitering og forskning og innovasjon.

**En digital sektor – Digitaliseringsstrategi for offentlig sektor 2019–2025** (40) trekker frem syv livshendelser som skal prioriteres i arbeidet med å lage brukervennlige og sammenhengende tjenester. En av disse livshendelsene er det å få et alvorlig sykt barn. Helse- og omsorgsdepartementet er ansvarlig for å følge opp denne delen av strategien.

Kommunene har etter *helse- og omsorgstjenesteloven* (28) plikt til å tilby **brukerstyrt personlig assistanse (BPA)**. Det er oppnevnt et *utvalg* som skal se på hvordan ordningen fungerer. Utvalget skal levere sin endelige innstilling innen 15. desember 2021.

Pilotprosjektet **Primærhelseteam**<sup>9</sup> omfatter en ny organisering av fastlegetjenesten der fastlege, sykepleier og helsesekretær jobber som team innenfor rammen av fastlegeforskriften.

Det er satt i gang et treårig pilotprosjekt for **strukturert tverrfaglig oppfølgingsteam**<sup>10</sup>. Seks kommuner deltar, og hovedtema i prosjektet er tidlig identifisering og oppfølgingsteam som arbeidsform i alle tjenester.

**Vi – de pårørende. Pårørendestrategi** ble lansert i desember 2020.

Et mål med strategien er å anerkjenne pårørende som en ressurs og sikre god og helhetlig ivaretagelse av alle pårørende, slik at pårørende kan leve gode egne liv og kombinere pårørenderollen med utdanning eller arbeid.

### **Meld. St. 25 (2020–2021) Likeverdsreformen – Et samfunn med bruk for alle**

Reformen omhandler barn og familier som har eller venter barn med behov for sammensatte tjenester.

**Prop. 100 L (2020–2021) Endringer i velferdstjenestelovgivningen (samarbeid, samordning og barnekoordinator)** Bedre velferdstjenester for barn og unge som har behov for et sammensatt tjenestetilbud (Samarbeid, samordning og barnekoordinator) Det foreslås endringer i en rekke lover, og formålet med endringene er å styrke oppfølgingen av utsatte barn og unge og deres familier gjennom økt samarbeid mellom velferdstjenestene.

Helsedirektoratet har evaluert **Opptappingsplan for habilitering og rehabilitering 2017–2019**. Helse- og omsorgsdepartementet vil vurdere hvordan evalueringen skal følges opp.

**Program for klinisk behandlingsforskning i spesialisthelsetjenesten (KLINBEFORSK)** i spesialisthelsetjenesten har som hovedmål å styrke tilbudet av store kliniske studier og gi flere pasienter mulighet til å delta i utprøvende behandling gjennom klinisk behandlingsforskning.

**Nasjonal handlingplan for kliniske studier.** Skal bidra til å realisere regjeringens målsetting om økning i antall kliniske behandlingsstudier.

### **Nasjonal faglig retningslinje for tannhelsetjenester til barn og unge 0–20 år (41)**

*Del 2* av denne omhandler barn og unge med sammensatte behov.

### **Sammen om aktive liv – Handlingsplan for fysisk aktivitet 2020–2029 (42)**

---

<sup>9</sup> Prosjektet består av 17 legesentre med til sammen 110 fastleger og er lokalisert i 9 kommuner. Prosjektperioden er forlenget til 31.03.23. Hovedrapport vil foreligge i desember 2021. Denne vil gi grunnlag for ytterligere beslutning om bredding/nasjonal modell.

<sup>10</sup> Strukturert tverrfaglig oppfølgingsteam er et treårig pilotprosjekt.



### **Samarbeidet mellom Statped og helsesektoren**

Det er iverksatt et arbeid for å utvikle samarbeidet mellom Statped og helsesektoren. Arbeidet, som ledes av Statped, gjøres i samarbeid med Utdanningsdirektoratet og Helsedirektoratet. Det er utarbeidet en rapport som har vært på høring og som er til behandling i Kunnskapsdepartementet og Helse- og omsorgsdepartementet.



## 12 Referanser

- (1) The Council of the European Union. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Union 2009;C 151(02):7-10.
- (2) European Commission. EU research on rare diseases [nettdokument]. Brussels: European Commission [oppdatert 2020; lest 26. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: [https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases\\_en](https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases_en)
- (3) European Commission. Joint evaluation of Regulation (EC) No 1901/2006 of the European Parliament and of the Council of 12 December 2006 on medicinal products for paediatric use and Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Brussels: European Commission; 2020. SWD(2020) 163 final Part 1/6. Tilgjengelig fra: [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/paediatrics/docs/orphan-regulation\\_eval\\_swd\\_2020-163\\_part-1.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/paediatrics/docs/orphan-regulation_eval_swd_2020-163_part-1.pdf)
- (4) Eurordis Rare Diseases Europe. What is a rare disease? [nettdokument]. Paris: Eurordis [oppdatert 21. juli 2020; lest 26. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>
- (5) Lov om tannhelsetjenesten (tannhelsetjenesteloven). LOV-1983-06-03-54. Sist endret i: LOV-2019-06-21-43. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1983-06-03-54>
- (6) Lov om folketrygd (folketrygdloven). LOV-1997-02-28-19. Sist endret i: LOV-2019-12-20-105. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1997-02-28-19>
- (7) Selboe ÅH, Lerhol S, Hagen JT, Morken M, Hope T. Sjelden kunnskap – sjelden organisering. Oslo: Unge funksjonshemmede; 2016. Tilgjengelig fra: <https://ungefunksjonshemmede.no/ungefunksjonshemmede-no/wp-content/uploads/2017/10/Sjelden-kunnskap-sjelden-organisering.pdf>
- (8) Mitchell L, Grut L. Sjeldne funksjonshemninger i Norge: behov for kunnskap om insidens og prevalens. Oslo: SINTEF Helse; 2008. SINTEF rapport A9263.

- (9) Helse- og omsorgsdepartementet. Verdier i pasientens helsetjeneste: melding om prioritering. Meld. St. 34 (2015–2016). Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/meld.-st.-34-20152016/id2502758/>
- (10) Forskrift om prioritering av helsetjenester, rett til nødvendig helsehjelp fra spesialisthelsetjenesten, rett til behandling i utlandet og om klagenemnd (prioriteringsforskriften). FOR-2000-12-01-1208. Sist endret i: FOR-2020-02-04-119 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2000-12-01-1208>
- (11) Helse- og omsorgsdepartementet. Nasjonal helse- og sykehusplan 2020–2023: kortversjon. Oslo: Departementet; 2020. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nasjonal-helse--og-sykehusplan-2020-2023/id2679013/>
- (12) Regjeringen. Endringer i bioteknologiloven fra 1. juli [nettdokument]. Oslo: Regjeringen [oppdatert 01. juli 2020; lest 26. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/aktuelt/endringer-i-bioteknologiloven-fra-1.-juli/id2721705/>
- (13) Helsedirektoratet. Rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator: nasjonal veileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. desember 2020; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator>
- (14) Helse- og omsorgsdepartementet. Opptrappingsplan for habilitering og rehabilitering Helse- og omsorgsdepartementet (2017–2019). Oslo: Helse- og omsorgsdepartementet; 2016. Særtrykk til Prop. 1 S (2016–2017). Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/contentassets/d64fc8298e1e400fb7d33511b34cb382/no/sved/opptrappingsplanrehabilitering.pdf>
- (15) Helsedirektoratet. Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021. Oslo: Helsedirektoratet; 2016. IS-2446. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/strategi-for-persontilpasset-medisin-i-helsetjenesten/Nasjonal%20strategi%20for%20persontilpasset%20medisin%20i%20helsetjenesten.pdf>
- (16) Helsedirektoratet. Utprøvende behandling – nasjonale prinsipper: nasjonal veileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 5. november 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/utprovende-behandling>
- (17) Legemiddelverk S. Søknad om compassionate use [nettdokument]. Oslo: Legemiddelverket [oppdatert 23. september 2020; lest 26. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://legemiddelverket.no/godkjenning/klinisk-utproving/soknad-om-compassionate-use#1>

- (18) Helse- og omsorgsdepartementet. Nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten: veileder til Forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten – kapittel 4. rev. utg. Oslo: Departementet; 2020. Tilgjengelig fra: [https://www.regjeringen.no/contentassets/3b2da09c60e9471c9975fe566416017d/20200601-veileder-nasjonal-tjenester\\_revidering-mai-2020---endelig.pdf](https://www.regjeringen.no/contentassets/3b2da09c60e9471c9975fe566416017d/20200601-veileder-nasjonal-tjenester_revidering-mai-2020---endelig.pdf)
- (19) Lov om pasient- og brukerrettigheter (pasient- og brukerrettighetsloven). LOV-1999-07-02-63. Sist endret i: LOV-2020-06-19-79 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-63>
- (20) Sosial- og helsedepartementet. Resultater og erfaringer fra Regjeringens handlingsplaner for funksjonshemmede og veien videre. St.meld. nr. 34 (1996–97).
- (21) Kunnskapsdepartementet. Tett på – tidlig innsats og inkluderende fellesskap i barnehage, skole og SFO. Meld. St. 6 (2019–2020). Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/meld.-st.-6-20192020/id2677025/>
- (22) Regjeringen. Likeverdsreformen [nettside]. Oslo: Regjeringen [oppdatert 2020; lest 26. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/tema/helse-og-omsorg/innsikt/likeverdsreformen/id2680671/>
- (23) Nasjonal kompetansetjeneste for læring og mestring innen helse. Mestring [nettdokument]. Oslo: NK LMH [oppdatert 16. november 2018; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://mestring.no/hva-er-laering-og-mestring/sentrale-begreper/mestring/>
- (24) Helsedirektoratet. Pårørendeveileder: nasjonal veileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 28. januar 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/parorendeveileder>
- (25) Regjeringen. Avtale mellom regjeringen og KS: etablerer 19 helsefellesskap [nettdokument]. Oslo: Regjeringen [oppdatert 23. oktober 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/aktuelt/avtale-mellom-regjeringen-og-ks-etablerer-19-helsefellesskap/id2674825/>
- (26) Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator. FOR-2011-12-16-1256. Sist endret i: FOR-2018-04-10-556 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2011-12-16-1256>
- (27) Lov om spesialisthelsetjenesten m.m. (spesialisthelsetjenesteloven). LOV-1999-07-02-61. Sist endret i: LOV-2019-12-20-103. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-61>

- (28) Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester m.m. (helse- og omsorgstjenesteloven). LOV-2011-06-24-30. Sist endret i: LOV-2020-06-19-78 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2011-06-24-30>
- (29) Forskrift om tilskudd til funksjonshemmedes organisasjoner. FOR-2019-08-21-1141. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2019-08-21-1141>
- (30) Helsedirektoratet. Oppfølging av personer med store og sammensatte behov: nasjonal veileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 11. februar 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/oppfolging-av-personer-med-store-og-sammensatte-behov>
- (31) Helsedirektoratet. Palliasjon til barn og unge: nasjonal faglig retningslinje [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 4. mai 2017; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/palliasjon-til-barn-og-unge>
- (32) Helsedirektoratet. Nasjonalt handlingsprogram for palliasjon i kreftomsorgen: nasjonal faglig retningslinje. Oslo: Helsedirektoratet; 2015. IS-2800. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/palliasjon-i-kreftomsorgen-handlingsprogram>
- (33) Helsedirektoratet. Beslutningsprosesser ved begrensning av livsforlengende behandling. rev. utg. Oslo: Helsedirektoratet; 2013. IS-2091. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/beslutningsprosesser-ved-begrensning-av-livsforlengende-behandling>
- (34) Nasjonalt Servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre. Registeroversikt [nettdokument]. Tromsø: Helse Nord HF [oppdatert 2020; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.kvalitetsregistre.no/registeroversikt>
- (1) Lov om behandling av personopplysninger (personopplysningsloven). LOV-2018-06-15-38. Sist endret i: LOV-2018-12-20-116. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2018-06-15-38>
- (2) Lov om helseregistre og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven). LOV-2014-06-20-43. Sist endret i: LOV-2019-04-10-11. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2014-06-20-43>
- (3) Helsedirektoratet. Rundskriv til folketrygdloven § 5-6, § 5-6 a og § 5-25: undersøkelse og behandling hos tannlege og tannpleier for sykdom og skade. I: Folketrygdloven kapittel 5: Rundskriv [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 20. desember 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/rundskriv/folketrygdloven-kap-5/folketrygdloven-5-6-5-6-a-og-5-25-undersokelse-og-behandling-hos-tannlege-og-tannpleier-for-sykdom-og-skade>

- (4) Helse- og omsorgsdepartementet. Leve med kreft: nasjonal kreftstrategi (2018–2022). Oslo: Departementet; 2018. Tilgjengelig fra: [https://www.regjeringen.no/contentassets/266bf1eec38940888a589ec86d79da20/regjeringens\\_kreftstrategi\\_180418.pdf](https://www.regjeringen.no/contentassets/266bf1eec38940888a589ec86d79da20/regjeringens_kreftstrategi_180418.pdf)
- (5) Helse- og omsorgsdepartementet. Nasjonal hjernehelseterategi (2018–2024). Oslo: Departementet; 2017. Tilgjengelig fra: [https://www.regjeringen.no/contentassets/8eba3248e9e843f6b09e97a84a97a153/hjernehelseterategi\\_2018-24\\_121217.pdf](https://www.regjeringen.no/contentassets/8eba3248e9e843f6b09e97a84a97a153/hjernehelseterategi_2018-24_121217.pdf)
- (6) Kommunal- og moderniseringsdepartementet. Én digital offentlig sektor: digitaliseringsstrategi for offentlig sektor 2019–2025. Oslo: Departementet; 2019. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/en-digital-offentlig-sektor/id2653874/>
- (7) Helsedirektoratet. Tannhelsetjenester til barn og unge 0–20 år: nasjonal faglig retningslinje [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 22. november 2019; lest 27. oktober 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/tannhelsetjenester-til-barn-og-unge-020-ar>
- (8) Helse- og omsorgsdepartementet. Sammen om aktive liv: handlingsplan for fysisk aktivitet 2020–2029. Oslo: Departementet; 2020. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/contentassets/43934b653c924ed7816fa16cd1e8e523/handlingsplan-for-fysisk-aktivitet-2020.pdf>







