

Salainen kunnes tarkastuslautakunta on hyväksynyt arviointimuiston
(Julkl 24 § 1 mom. 15k.)



HUS Tarkastuslautakunta 19.12.2024 § 52

Arviointimuistio

HARVINAISSAIRAUKSIEN HOIDON JÄRJESTÄMINEN HUS-ALUEELLA

Sisältö

1	Mitä arvioitiin?	3
2	Harvinaissairauksia hoidetaan yliopistosairaaloissa	4
3	Harvinaissairauksien mutkikas potilaspolku lisää kustannuksia	7
3.1	Miten HUS on pystynyt tukemaan perusterveydenhuoltoa harvinaissairauksissa?	8
4	Harvinaissairaiden kokemuksia terveydenhuoltojärjestelmästä	10
5	Johtopäätökset ja tarkastuslautakunnan suositukset	13
	Lähteet.....	14

1 Mitä arvioitiin?

Arviolta yli 300 000 suomalaista kärsii harvinaissairaudesta. Niitä tunnetaan noin 8000 ja arviolta 80 prosenttia niistä on perinnöllisiä. Suomalaisen tautiperinnön yli 40 sairautta luetaan harvinaissairauksiin.¹ Eurooppalaisen määritelmän mukaan sairaus on harvinainen, kun sitä sairastaa enintään 5 ihmistä 10 000 ihmisestä. Ultraharvinaiseksi määritellään sairaus, joita sairastaa enintään 1 ihminen miljoonasta. Kaikkiaan harvinaissairauksia sairastavia on 6–8 prosenttia väestöstä.²

Arvioinnin tavoite ja arviointikysymykset

Arvioinnin tavoitteena oli tunnistaa harvinaissairauksien hoidon järjestämiseen liittyviä hyviä käytäntöjä sekä kehittämistarpeita HUS-alueella. Arviointi sisältyi tarkastuslautakunnan arviointisuunnitelmaan 2023–2025 ja vuoden 2024 työohjelmaan. Arvioinnissa selvitettiin

- miten harvinaissairauksien hoito on organisoitu ja resursoitu HUSissa
- miten perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon integraatio ja yhteistyö toteutuvat harvinaissairauksien hoidossa
- miten HUS hyödyntää eurooppalaisia harvinaissairauksien osaamisverkostoja.

Arviointi perustui harvinaissairauksien yksiköstä vastaavan viranhaltijan Ulkoisen tarkastuksen yksikölle pitämään toiminnan esittelyyn, asiakirja-aineistoihin ja tietopyyntöihin. Lisäksi tehtiin kysely Uudenmaan hyvinvointialueiden ja Helsingin kaupungin perusterveydenhuollossa toimiville lääkäreille ja kirjallisuuskatsaus potilaskokemuksista. Arvioinnissa oli tarkoitus tehdä kirjallisuuskatsaus harvinaissairauksien hoidon parhaista järjestämistavoista, mutta tutkimustietoa ei löytynyt. Arvioinnissa kuultiin myös HUSin kokemusasiantuntijaa.

Arvioinnin toteuttivat tuloksellisuustarkastaja Jaana Isojärvi ja arviointipäällikkö Jenni Hämäläinen.

¹ Wedenoja S, Kääriäinen H, Seppänen M. Harvinaissairauksien kirjo on laaja ja monialainen. Suom Lääkäril 2023;78(47–48):1919–1922.; [Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023 \(valtioneuvosto.fi\)](#). Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö, 2019. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49.

² Wedenoja S, Kääriäinen H, Seppänen M. Harvinaissairauksien kirjo on laaja ja monialainen. Suom Lääkäril 2023;78(47–48):1919–1922.

2 Harvinaissairauksia hoidetaan yliopistosairaaloissa

Harvinaissairauksien diagnostiikka ja hoito on lainsäädännöllä keskitetty yliopistosairaaloihin, joissa kaikissa on harvinaissairauksien yksikkö. Yliopistosairaalat ovat jäseninä 24:ssä eurooppalaisessa harvinaissairauksien virtuaalisessa osaamisverkostossa (ERN). ERN-verkostot mahdollistavat kansainvälisen tiedonvaihdon ja tiedon keräämisen harvinaissairauksista. HUS on mukana 23 verkostossa.³ Suomi toimii myös pohjoismaiden harvinaissairauksista vastaavien viranomaisten ja potilasjärjestöjen edustajien Nordic Network of Rare Diseases (NNRD) -yhteistyöverkostossa. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL) toimii kansallisena koordinaattorina, jonka tehtävänä on lisätä tietoa harvinaissairauksista ja kehittää palvelujärjestelmää sekä harvinaistoimijoiden verkostoa.⁴

Harvinaissairauksien hoitoa on kehitetty kansallisten ohjelmien avulla. Kolmannen, vuodet 2024–2028 kattavan ohjelman strategisina tavoitteina ovat muun muassa hoito- ja palvelupolkujen laatiminen sekä tiedon kerääminen harvinaissairauksien oman tautiluokituksen, Orpha-koodiston avulla. Koodistosta löytyy yli 6 000 harvinaissairaudelle omat erityiset diagnoosikoodinsa. Aiempien, vuodet 2014–2017 ja 2019–2023 kattaneissa ohjelmissa tavoitteina oli muun muassa tiedon lisääminen harvinaissairauksista, yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden perustaminen, niiden tehtävien ja aseman vakiinnuttaminen ja resurssien varmistaminen, sekä osallistuminen ERN-verkostoihin. Lisäksi tavoiteltiin harvinaissairaiden osallisuuden turvaamista omassa hoidossa ja palveluissa, tutkimuksen edistämistä ja harvinaissairauksien kansallisen koordinaation ja työnjaon selkeyttämistä.⁵

HUSin Harvinaissairauksien yksikkö kuuluu Naisten, Lasten ja nuorten palvelut -tulosalueeseen ja toimii Uudessa lastensairaalassa. Henkilökuntaa yksikössä on 2, osastonylilääkäri ja sairaanhoitaja. Yksikön tehtävänä on organisoida hoitoa HUS-alueella niin, että se on mahdollisimman kattavaa ja tasalaatuista kaikenikäisille. Yksikkö toimii verkostomaisesti. Sillä ei ole omaa vastaanottoa, mutta se auttaa oikean hoitopaikan ja hoitavan tahon löytämisessä ja HUS-alueen julkisen terveydenhuollon lääkärit voivat konsultoida sitä.⁶ Puhelinkonsultaatioiden määrä vaihtelee, ja niitä tulee HUSin sisältä ja ulkopuolelta yhteensä noin 3-8 viikossa. Läheteitä saapuu viikossa noin 2-3, ja niistä 90 prosenttia ohjataan eteenpäin HUSin eri yksiköihin ja erikoisaloille. Poliklinioiden sisälle on perustettu erityisvastaanottoja, joilla tuetaan asiantuntijaryhmien syntyä ja ylläpitoa, mutta erityisvastaanottojen resurssit eivät riitä hoitamaan kaikkia harvinaissairaita, jolloin potilaita hoidetaan myös tavallisilla poliklinikoilla. Harvinaissairauksiin keskittyneitä erityisvastaanottoja on yli 40 aihealueessa, esimerkiksi ALSissa, verisuonipoikkeavuuksissa, perinnöllisissä ja harvinaisissa ihosairauksissa, perinnöllisissä sydänlihassairauksissa, harvinaisissa

³ HUS ei ole jäsen luuston sairauksia käsittelevässä ERN BOND-verkostossa.

⁴ THL. [Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio \(thl.fi\)](#). Viitattu 13.5.2024. [Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaoista ja eräiden tehtävien keskittämisestä \(finlex.fi\)](#). 582/2017, 4 §; Terveyskyä, Genetiikan ja harvinaissairauksien talo. [Eurooppalaiset harvinaissairauksien osaamisverkostot \(terveyskyä.fi\)](#). Viitattu 29.5.2024; 1.10.2024.

⁵ [Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017 \(valtioneuvosto.fi\)](#). Helsinki: STM, 2014. [Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023 \(valtioneuvosto.fi\)](#). Helsinki: STM, 2019.; [Wedenoja S. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028 \(julkari.fi\)](#). Helsinki, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2024. Ohjaus 1/2024. Viitattu 2.8.2024.; THL. [Harvinaissairauksien Orpha-koodit \(thl.fi\)](#). Viitattu 1.10.2024.

⁶ HUS. Harvinaissairauksien yksikkö, toimintakertomus 2023-toimintasuunnitelma 2024.

reumasairauksissa ja harvinaisissa epilepsioissa. Erillisten harvinaissairauksien poliklinikoiden perustaminen ei ole tiukassa taloudellisessa tilanteessa mahdollista.⁷

HUSissa on käynnistetty lisäksi moniammatillisia harvinaissairauksien ohjelmia, jotka koostuvat ERN-verkostoissa toimivista asiantuntijoista. Ohjelmien tehtävänä on vastata harvinaissairauksien diagnostiikasta, hoidosta ja seurannasta, osallistua aktiivisesti hoitamiensa harvinaissairauksien tutkimukseen ja hoitosuosituksen laatimiseen sekä tuottaa tietoa Terveyskylän Genetiikan ja harvinaissairauksien talon verkkosivuille. Ohjelmien johtajat ja varajohtajat kuuluvat Harvinaissairauksien yksikön johtoryhmään.⁸

Tutkimuksen mukaan vuosina 2015–2020 harvinaispotilaiden osuus kaikista yliopistosairaaloiden hoitokäynneistä tai hoitajaksoista syntyneistä kustannuksista oli 15 prosenttia. Harvinaispotilaan hoitokäynnin tai hoitajakson keskikustannus oli 882 euroa, joka oli 16 prosenttia muiden potilaiden keskikustannusta korkeampi.⁹ Arviolta 18 prosenttia HUSin budjetista käytetään harvinaissairauksien hoitoon.¹⁰

Tekoäly avuksi harvinaissairaiden varhaiseen tunnistamiseen

HUSin koordinoiman CleverHealth Networkin Harvinaissairaudet -tutkimuksessa analysoidaan potilaspolkua ja diagnoosikoodistoa tekoälyn avulla. Tavoitteena on tunnistaa kolmea harvinaissairautta eli verisuoni-, munuaisheräsen- ja lihastulehduksia sairastavat potilaat varhaisessa vaiheessa. Tekoälyn havaitessa potilaan, jota mahdollisesti olisi hyvä tutkia tarkemmin, erikoislääkäri arvioi havainnon. Jos vielä monialaisen asiantuntijaryhmän mielestä kyseessä saattaa olla harvinaissairaus, potilaaseen otetaan yhteyttä. Tutkimukseen valitut sairaudet ovat sellaisia, joihin on hoito, mutta joiden diagnoosi usein viivästyy ja potilaspolut ovat pitkiä.¹¹

Orpha-koodit helpottavat tiedon keruuta harvinaissairauksista

Terveystietojärjestelmissä ei pystytä tunnistamaan harvinaissairaita eikä keräämään tietoa harvinaissairauksista, sillä käytössä oleva ICD-10-tautiluokitus ei sisällä omaa, tarkkaa diagnoosikoodia kuin vain pienelle osalle harvinaissairauksia. Harvinaissairauksien oman Orpha-koodiston käyttöönotto yliopistosairaaloissa alkoi vuonna 2023 ja se on ollut käytössä Apotissa maaliskuusta 2023. HUS oli maailmassa kolmas, Pohjoismaissa toinen ja Suomessa ensimmäinen koodiston käyttöön ottanut sairaala. Koska koodit ovat käytössä myös THL:n Hoitoilmoitusrekisterissä,

⁷ Osastonylilääkäri, Harvinaissairauksien yksikkö, sähköposti 27.9.2024, 14.10.2024 ja 29.10.2024.

⁸ HUS.fi. [Harvinaissairauksien yksikkö, Uusi lastensairaala \(hus.fi\)](#); Seppänen M. Harvinaissairaudet ja niiden hoito – Harvinaissairauksien yksikkö. Henkilökohtainen tiedonanto, 21.3.2024.; HUS. [Harvinaissairauksien yksikön konsultaatio-ohje \(hus.fi\)](#). Viitattu 28.5.2024; HUS. Harvinaissairauksien yksikkö, toimintakertomus 2023-toimintasuunnitelma 2024.

⁹ Wedenoja S, Kääriäinen H, Gissler M, Seppänen M. Voiko harvinaissairauksien esiintyvyyttä tutkia ICD-10-koodien avulla? Suom Lääkäril 2023;78: e38439 [www.laakarilehti.fi/e38439](#) (Julkaistu 2.11.2023).

¹⁰ HUS. Harvinaissairauksien yksikkö. Toimintakertomus 2023 – toimintasuunnitelma 2024.; Kirontech. Rare Disease Patient Path Optimization. Dec 16, 2015.

¹¹ Seppänen M. Harvinaissairaudet ja niiden hoito – Harvinaissairauksien yksikkö. Henkilökohtainen tiedonanto, 21.3.2024.; CleverHealth Network. [Harvinaissairauksien diagnostiikka \(cleverhealth.fi\)](#). Viitattu 27.5.2024; Seppänen A. [Tekoäly tulee vasta kun ehtii](#). Suom Lääkäril 4.3.2024. Viitattu 27.5.2024.

pystytään potilastietojärjestelmien tiedot kokoamaan yhteen ja tuottamaan kansallisen tason tietoa harvinaissairauksista. Kertyneen tiedon pohjalta voidaan kehittää palveluita ja varmistaa, että harvinaissairauksien diagnoosi ja hoito toteutuvat asianmukaisesti.¹² Potilas- ja asiakastietojärjestelmään tarvitaan vielä muutoksia, jotta tietojen siirto THL:n järjestelmiin on mahdollista.¹³

¹² HUS. [Harvinaissairauksien Orpha-koodit otettiin käyttöön Apotti-järjestelmässä \(hus.fi\)](#). Viitattu 28.5.2024.; THL. [Harvinaissairauksien Orpha-koodien käyttö mahdollistaa harvinaissairauksien tietopohjan rakentamisen \(thl.fi\)](#). Viitattu 3.10.2024.

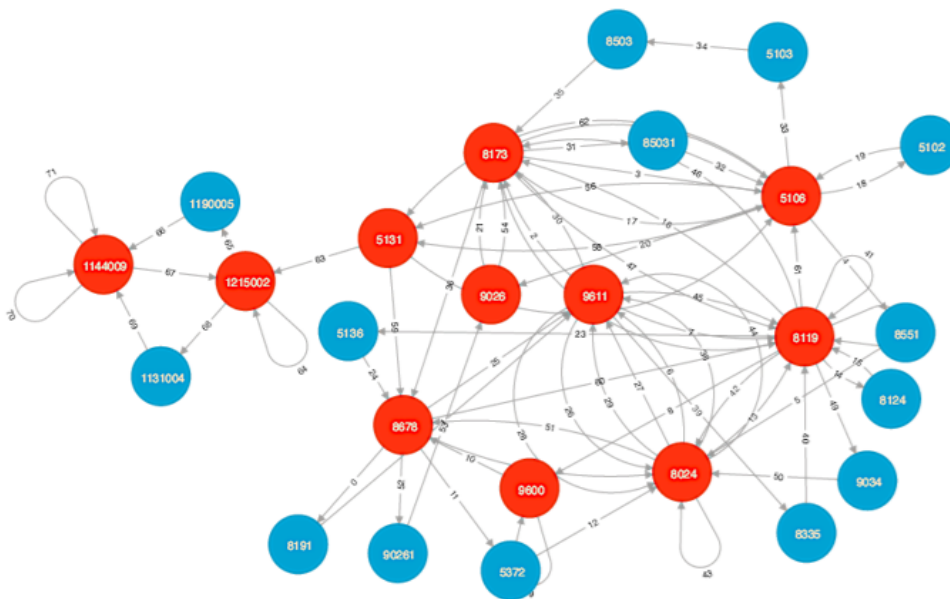
¹³ Osastonylilääkäri, Harvinaissairauksien yksikkö, sähköposti 14.10.2024.

3 Harvinaissairauksien mutkikas potilaspolku lisää kustannuksia

Harvinaissairauksien tunnistaminen on haastavaa. Aikuisilla diagnoosin saaminen kestää arviolta keskimäärin 5 vuotta tai jopa 19 vuotta, ja lapsilla 6 vuotta. Diagnoosin ja hoidon viivästyessä sairastavuus ja kuolleisuus lisääntyvät ja terveydenhuollon kustannukset kasvavat.¹⁴

HUSissa analysoitiin yli 60 000 harvinaissairaahan potilaspolkua ja kustannuksia ennen kuin potilaalle löytyy oikea diagnoosi. Tyypillinen potilaspolku esitetään kuviossa 1 ja sille on tunnusomaista, että potilaalla on paljon hoitokontakteja eri yksiköihin. Kuvassa pallot esittävät osastoja ja numerot pallojen sisällä ovat osaston koodeja. Viivat esittävät lähetteitä tai konsultaatioita, ja numerot sitä monesko potilaskäynti on kyseessä. Punaiset pallot esittävät osastoja, jotka ovat polun pullonkauloja ja johon potilas toistuvasti palaa. Diagnosoinnin ja hoidon lisäksi kustannuksia aiheuttivat tukihoidot ennen diagnoosiin pääsemistä.¹⁵

Kuvio 1. Harvinaissairaahan tyypillinen potilaspolku



Lähde: HUS Harvinaissairauksien yksikkö (by KironTech).

¹⁴ Wedenoja S, Kääriäinen H, Seppänen M. Harvinaissairauksien kirjo on laaja ja monialainen. *Suom Lääkäril* 2023;78(47–48):1919–1922.; Nevalainen PI, Jormanainen V, Seppänen M. Tie harvinaissairaahan epäilystä diagnoosiin voi olla mutkikas. *Suom Lääkäril* 2023;78(47–48):1925–1928.; Wedenoja S, Aaltonen K, Kääriäinen H. [Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja \(duodecimlehti.fi\)](https://duodecimlehti.fi). *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 2024;140(1):9–10.

¹⁵ Seppänen M. Harvinaissairaudet ja niiden hoito – Harvinaissairauksien yksikkö. Henkilökohtainen tiedonanto, 21.3.2024

3.1 Miten HUS on pystynyt tukemaan perusterveydenhuoltoa harvinaissairauksissa?

Diagnosoinnin ja hoidon parantamiseksi harvinaissairauksia koskevaa tietoa ja osaamista tarvitaan lisää myös muualla kuin yliopistosairaaloissa.¹⁶ Arvioinnissa tehtiin syyskuussa 2024 kysely perusterveydenhuollon lääkäreiden kokemuksista harvinaissairauksien hoidosta ja harvinaissairauksiin liittyvää tiedontarvetta. Pyyntö välittää kyselyä lähetettiin Helsingin kaupungin ja ja Uudenmaan hyvinvointialueiden johtaville ylilääkäreille. Myönteisesti pyyntöön vastasivat Itä-Uudenmaan, Länsi-Uudenmaan ja Vantaan ja Keravan hyvinvointialueiden johtavat ylilääkärit.

Kyselyyn vastasi 23 lääkäriä.

- Vastaajista 7 (32 %) kertoi kohtaavansa silloin tällöin harvinaissairauksia sairastavia potilaita, ja 14 harvoin (64 %).
- Vastaajat kokivat olevansa melko (N=16; 70 %) tai erittäin heikosti (N=7; 30 %) perehtyneitä harvinaissairauksiin.
- 13 vastaajaa (61 %) ei osannut ottaa kantaa siihen, tuottaako HUS riittävästi tietoa harvinaissairauksista, 3 vastaajan (13 %) mielestä tietoa tuotetaan riittävästi ja 6 vastaajan (26 %) mielestä tietoa ei tuoteta riittävästi.
- 13 vastaajaa (56 %) ei osannut sanoa, tarjoaako HUS riittävästi koulutusta harvinaissairauksista, 2 vastaajan (9 %) mielestä koulutus on riittävä, 6 vastaajaa totesi, ettei koulutusta tarjota riittävästi ja 2 vastaajaa (9 %) ei kokenut tarvetta koulutukselle.
- Yli puolet vastaajista (56 %) ei tiennyt, mihin lähettää potilas, jolla epäillään harvinaissairautta. Vastaavasti 8 vastaajalle (35 %) asia oli selkeä ja 2 (9 %) ei osannut sanoa.
- Vastaajista 11 (48 %) oli tyytyväinen HUSin tarjoamaan konsultaatiotukeen, 1 vastaaja oli tyytymätön (4 %) ja 11 vastaajaa (48 %) ei osannut sanoa. 16 vastaajalla (70 %) oli käytössään eKonsultaatio-järjestelmä.
- HUSin lähetekäytäntöjä toimivana piti 7 vastaajaa (31 %), 9 vastaajaa (39 %) ei osannut sanoa ja 7 (30 %) näki niissä kehittämisen tarvetta.

Avovastauksissa toivottiin mahdollisuutta liittää läheteeseen kuva ja vastata lähetepalautteeseen myös ilman virallista täydennyspyyntöä, sekä korjausta siihen, ettei läheteeseen annettu palaute aina tule näkyviin lähettävälle lääkärille ilman, että hän käy erikseen potilaan tiedoissa uudelleen. Yhdessä avovastauksessa todettiin, että lähete ei aina mene läpi silloin, kun potilaan tilanne on monimuotoinen ja haastava.

HUSilta toivottiin koulutusta siitä, milloin epäillä harvinaissairautta, ohjeistusta mihin läheteet toimitetaan, tietoa siitä missä diagnoosi lopulta tehdään ja konsultaatiotukea. Lisäksi toivottiin hyviä epikriisejä, konsultatiivisia erikoissairaanhoidon käyntejä ja hoitajaksoja. Koettiin myös, että erikoislääkärin olisi tärkeä epäillä harvinaissairautta, vaikka perusterveydenhuolto ei sairautta osaisi epäillä, sekä luottamusta perusterveydenhuollossa nousseeseen epäilyyn. Toisaalta HUSin

¹⁶ Wedenoja S, Aaltonen K, Kääriäinen H. [Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja \(duodecimlehti.fi\)](#). Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2024;140(1):9-10.

näkökulmasta koulutusta on tarjottu, mutta osallistumisaktiivisuus ja kiinnostus ottaa vastaan koulutusta sitä tarjottaessa on ollut vähäistä.¹⁷

Vastauksissa toivottiin, että tietoa harvinaissairauksista olisi helpommin löydettävissä. Kaivattiin tietopankkia, josta löytyisivät oireet, lääkityksen vaikutukset ja tietoa miten muut sairaudet vaikuttavat.

¹⁷ Osastonylilääkäri, Harvinaissairauksien yksikkö, sähköposti 14.10.2024 ja 17.10.2024.

4 Harvinaissairaiden kokemuksia terveydenhuoltojärjestelmästä

Suomessa on tehty joitakin ammattikorkeakoulututkintoon johtavien hoitotyön ja sosiaalialan koulutusohjelmien opinnäytetöitä, jotka käsittelevät harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia sosiaali- ja terveydenhuollosta. Valon kyselytutkimuksessa (380 vastaajaa) selvitettiin, saavatko potilaat tarvitsemansa palvelut sekä sairauden edellyttämää hoitoa sekä onko hoidon ja palvelujen saatavuudessa alueellisia eroja. Opinnäytetyön mukaan harvinaissairauksista on olemassa erityisesti suomenkielistä tietoa usein liian vähän tai ei ollenkaan. Terveydenhuoltojärjestelmän tiedon puute vaikuttaa palvelujen saatavuuteen, ja potilas tai läheinen voi joutua ottamaan vastuuta käytännön asioiden hoitamisesta. Lisäksi diagnoosin saaminen voi kestää jopa vuosikymmeniä, ja vastuulääkäreitä kaivattiin ottamaan vastuu hoidon kokonaisuudesta, koska hoito on pirstaloitunut usean hoitavan yksikön vastuualueelle. Potilaita on saatettu kohdella järjestelmässä epäasiallisesti. Maakuntien välillä oli alueellisia eroja hoidon ja palvelujen saannissa.¹⁸

Tiedon riittämättömyys ja heikkous kävi ilmi myös Hildénin kyselytutkimuksessa (24 vastaajaa). Hoitotakuu ei toteudu täysin, kiireellisen hoidon saaminen oli ongelmallista ja palvelut eivät ole yhdenvertaisesti saatavilla ja saatavuudessa on alueellisia eroja. Vastauksista nousi kehittämiskohteiksi potilaan kuunteleminen, tietoisuuden lisääminen sairaudesta, terveydenhuollon ammattilaisten kouluttaminen potilaan kohtaamiseen sekä terveydenhuollon resurssien kehittäminen. Lisäksi esiin nousivat terveydenhuollon ammattihenkilöiden huonot käytöstavat.¹⁹

Pesonen, Kylmä, Onnela ja Sarnola selvittivät haastattelututkimuksella (20 haastateltua) harvinaissairautta sairastavien kokemuksia lääkehoidosta Suomessa. Kokemukset lääkehoidosta olivat pääosin hyviä, mutta tietoa harvinaissairauksista ja niiden hoidosta kaivattiin lisää. Tutkimuksessa tuli esiin lääkäreiden tiedon puute, joka harvinaissairauksien vaikean tunnistettavuuden ohella hidasti lääkehoidon saamista. Koettiin, että potilaan on osattava paljon lääkehoidostaan ja oltava itse aktiivinen oikean hoidon saamiseksi, oikean lääkehoidon selvittämiseksi ja uusien lääkkeiden saamiseksi käyttöön. Huolta kannettiin lääkehoidon katkeamisesta, ja vastuu omasta lääkehoidosta koettiin toisinaan raskaaksi.²⁰

Harvinaissairaiden kokemuksia on selvitetty myös kansainvälisessä tutkimuskirjallisuudessa. Lippen, Diesenin ja Feragenin järjestelmällisessä kirjallisuuskatsauksessa tuli ilmi terveydenhuollon ammattilaisten tiedon puute, joka saattoi johtaa viivästyneeseen diagnoosiin, huonoon kohteluun tai sosiaalihuollon palveluiden epäämiseen ja potilaiden luottamuksen vähenemiseen terveydenhuollon ammattilaisia kohtaan. Kirjallisuuskatsauksessa ilmeni myös tarve kokonaisvaltaiselle hoidolle ja hoidon koordinoinnille, sekä potilaiden oma aktiivisuus ja eräänlainen asiantuntijapotilaan rooli.²¹

¹⁸ Valo P. [Harvinaissairaat sosiaali- ja terveydenhuollossa \(theseus.fi\)](#). Opinnäytetyö, AMK. Sosiaalialan koulutusohjelma, sosionomi. Satakunnan ammattikorkeakoulu, 2020.

¹⁹ Hildén M-M. [Terveydenhuollon laatu hereditaarista angioödeemaa sairastavien kokemana \(theseus.fi\)](#). Hoitotyön tutkinto-ohjelma, sairaanhoitaja. Oulun ammattikorkeakoulu, 2020.

²⁰ Pesonen H, Kylmä J, Onnela K, Sarnola K. [Haastattelututkimus harvinaissairautta sairastavien kokemuksista lääkehoidostaan Suomessa \(dosis.fi\)](#). Dosis 2023;39(4):422–437.

²¹ von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. [Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature \(onlinebrary.wiley.com\)](#). Mol Genet Genomic Med. 2017 Nov;5(6):758–773.

Arvioinnissa haastateltu HUSin kokemusasiantuntija toi esille samoja, tutkimuksissa esiin nousseita asioita. Terveydenhuollon henkilöstöltä puuttuu tietoa harvinaissairauksista, potilaan tai läheisten täytyy itse olla aktiivisia, mutta heillä ei aina ole uskottavuutta ammattilaisten silmissä ja lääkärin auktoriteetti on vahva. On haastavaa joutua todistelemaan potilaan erityistarpeita esimerkiksi päivystystilanteissa, ja Apotissa tulisikin olla merkintä potilaan tilanteesta ja tarpeista. Lääkäri, joka ei tunne tilannetta, voi päättää siirtää potilaan perusterveydenhuoltoon, jossa ei ole samanlaista asiantuntemusta potilaan sairaudesta kuin erikoissairaanhoidossa eikä aikaa perehtyä harvinaissairauksiin. Aikuispotilaan kohdalla potilasta hoidetaan usein vain oman erikoisalan näkökulmasta harvinaissairauden kokonaisvaltaisen hoidon sijaan. Haasteena on myös tiedon kulku potilaan hoitoa koskevista asioista erikoisalojen välillä.²²

Kokemusasiantuntijan näkökulmasta HUSissa oli saatu myös erinomaista hoitoa. Lasten puolella potilaalla oli nimetyt lääkäri ja sairaanhoitaja, joihin saattoi ottaa suoraan yhteyttä tarvittaessa myös silloin, kun potilas ei ollut sairaalassa hoitajaksolla. Nimetty lääkäri koordinoi potilaan hoitoa, mikä oli hyvä asia. Aikuisten puolella vastaavaa käytäntöä ei ole.²³

Tiedon lisääminen harvinaissairauksista ja tiedon saaminen helposti kaikkien hoitavien tahojen saataville on keskeistä, ja helpottaisi myös potilaan ja läheisten asemaa. Jos potilaan hoidossa tarvitaan usean erikoisalan asiantuntemusta, tulisi hoito koordinoida HUSin sisällä siten, että vältetään potilaan lähettämistä välillä perusterveydenhuoltoon. Kokemusasiantuntijan mukaan tarvittaisiin oma harvinaissairauksien poliklinikka, tai vähintään hoidon koordinaattori, joka säännöllisesti kävisi läpi potilaan tilanteen, lääkityksen ja tarpeet. Tällaisia yksiköitä ja koordinaattoreita on useassa Euroopan maassa ja mallia on kehitetty myös Kanadassa ja Yhdysvalloissa. Harvinaissairautta sairastavan potilaan kokonaisvaltaisessa hoidossa myös omaiset huomioidaan hyvin.²⁴

Muissa maissa harvinaissairauksien hoitoa annetaan niihin keskittyneillä klinikoilla

Arviointia varten etsittiin tutkimustietoa parhaista tavoista järjestää harvinaissairauksien hoito, mutta tietoa ei löytynyt. Internet-hakujen perusteella harvinaissairauksien hoitoa on kansainvälisesti organisoitu erilaisin tavoin. Esimerkiksi Toronto General Hospital -sairaalassa on perustettu tiettyjen harvinaissairauksien hoitoon keskittyviä klinikoita, joihin potilaat ohjataan läheteellä.²⁵ Englannissa Guy's and St Thomas' -sairaalan Rare Diseases Centre ottaa vastaan potilaita yleislääkärin läheteellä. Käynnin jälkeen sairaala on yhteydessä potilasta hoitavaan yleislääkärin ja muihin ammattilaisiin, ja järjestää tarvittavat jatkokäynnit.²⁶ Hollantilaisen Radboudin yliopiston lääketieteellisessä keskuksessa on 19 harvinaisen sairauden klinikkaa, joihin tullaan läheteellä ja joissa potilas tapaa yhden tai useamman erikoislääkärin.²⁷ Yhdysvalloissa on lukuisia harvinaissairauksien hoitoa tarjoavia keskuksia, joilla jokaisella on omat käytännöt palveluihin

²² Kokemusasiantuntija, haastattelu 26.9.2024.

²³ Kokemusasiantuntija, haastattelu 26.9.2024.

²⁴ Kokemusasiantuntija, haastattelu 26.9.2024.

²⁵ [GoodHope Ehlers-Danlos Syndrome Clinic \(uhn.ca\)](#); [The Dalglish Family 22q Clinic \(22q.ca\)](#). Viitattu 27.9.2024.

²⁶ [Guy's and St Thomas NHS Foundation Trust. Overview. Rare Diseases Centre \(guysandstthomas.nhs.uk\)](#). Viitattu 30.9.2024.

²⁷ [Radboud university medical center. Centers of clinical expertise for rare diseases \(radboudumc.nl\)](#). Viitattu 30.9.2024.

hakeutumiseksi.²⁸ Esimerkiksi Cleveland Clinic -sairaalan National Consultation Program -palvelun konsultaatioon potilas voi hakeutua itsenäisesti tai terveydenhuollon ammattilaisen kautta. Ensisikäynnillä potilas tapaa sisätautien erikoislääkärin, jonka jälkeen hänet lähetetään sopivan erikoislääkärin vastaanotolle. Jatkokäynnillä potilas saa hoitosuunnitelman.²⁹

²⁸ [NORD Rare Disease Centers of Excellence \(rarediseases.org\)](https://www.rarediseases.org/). Viitattu 27.9.2024.

²⁹ [Cleveland Clinic. National Consultation Program. Your consultation at Cleveland Clinic \(clevelandclinic.org\)](https://clevelandclinic.org/national-consultation-program). Viitattu 27.9.2024.

5 Johtopäätökset ja tarkastuslautakunnan suositukset

HUS on laajasti verkostoitunut sekä kansallisesti että kansainvälisesti muiden harvinaissairauksia hoitavien sairaaloiden kanssa. Lisäksi HUS on kansainvälisesti ja kansallisesti edelläkävijä harvinaissairauksien Orpha-koodiston käytössä. Tämä mahdollistaa jatkossa tiedon keruun harvinaissairauksista, ja sen myötä palveluiden kehittämisen.

Harvinaissairauksien yksikön resurssit ovat pienet. Yksikössä toimii 2 terveydenhuollon ammattilaista, jotka auttavat oikean hoitopaikan löytämisessä. Hoitovastuu jakautuu eri erikoisaloille eikä sitä koordinoida keskitetysti. HUSissa on eriytyneitä vastaanottoja poliklinikoiden sisällä, mutta niiden resurssit eivät riitä hoitamaan kaikkia harvinaissairaita, jolloin potilaita hoidetaan tavallisilla poliklinikoilla.

Harvinaispotilaan hoitokäynnin tai hoitajakson keskikustannukset ovat korkeammat kuin muiden potilaiden.

Kyselyyn vastanneet Uudenmaan hyvinvointialueiden perusterveydenhuollon lääkärit kokivat tarvitsevänsä lisää tietoa harvinaissairauksista ja mihin potilas lähetetään, kun epäillään harvinaissairautta. Vastaukset HUSin lähetekäytäntöjen toimivuudesta olivat jakautuneet. Vastaajat käyttivät laajasti eKonsultaatio-järjestelmää.

Harvinaissairaahan potilaspolku on usein mutkikas, eikä yksittäisen potilaan hoitoa koordinoivaa tahoa ole. Tiedonkulku erikoissairaanhoidon ja perusterveydenhuollon sekä erikoissairaanhoidon erikoisalojen välillä voi olla puutteellista.

Tarkastuslautakunnan suositus harvinaissairauksien hoidon kehittämiseksi

HUSin tulee yhdessä hyvinvointialueiden ja Helsingin kaupungin kanssa edelleen kehittää harvinaissairaiden potilaiden hoidon koordinaatiota sekä selkiyttää potilaiden hoitopolkua ja tiedonkulkua.

Lähteet

Tarkastuslautakunnan kuulemiset, haastattelut ja sähköpostit

Seppänen M. Harvinaissairaudet ja niiden hoito – Harvinaissairauksien yksikkö. Henkilökohtainen tiedonanto, 21.3.2024

Osastonylilääkäri, Harvinaissairauksien yksikkö, sähköposti 27.9.2024, 14.10.2024, 17.10.2024 ja 29.10.2024.

Kokemusasiantuntija, haastattelu 26.9.2024.

Muu aineisto

[Cleveland Clinic. National Consultation Program. Your consultation at Cleveland Clinic \(clevelandclinic.org\)](https://www.clevelandclinic.org). Viitattu 27.9.2024.

CleverHealth Network. [Harvinaissairauksien diagnostiikka \(cleverhealth.fi\)](https://www.cleverhealth.fi). Viitattu 27.5.2024.

[GoodHope Ehlers-Danlos Syndrome Clinic \(uhn.ca\)](https://www.uhn.ca). Viitattu 27.9.2024.

[Guy's and St Thomas NHS Foundation Trust. Overview. Rare Diseases Centre \(guysandstthomas.nhs.uk\)](https://www.guysandstthomas.nhs.uk). Viitattu 30.9.2024.

[Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014-2017 \(valtioneuvosto.fi\)](https://www.valtioneuvosto.fi). Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö, 2014. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5.

[Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023 \(valtioneuvosto.fi\)](https://www.valtioneuvosto.fi). Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö, 2019. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49.

Hildén M-M. [Terveysthuollon laatu hereditaarista angioödeemaa sairastavien kokemana \(theseus.fi\)](https://www.theseus.fi). Hoitotyön tutkinto-ohjelma, sairaanhoitaja. Oulun ammattikorkeakoulu, 2020.

HUS. [Harvinaissairauksien Orpha-koodit otettiin käyttöön Apotti-järjestelmässä \(hus.fi\)](https://www.hus.fi). Viitattu 28.5.2024.

HUS. [Harvinaissairauksien yksikön konsultaatio-ohje \(hus.fi\)](https://www.hus.fi). Viitattu 28.5.2024.

HUS. Harvinaissairauksien yksikkö. Toimintakertomus 2023 – toimintasuunnitelma 2024.

HUS.fi. [Harvinaissairauksien yksikkö, Uusi lastensairaala \(hus.fi\)](https://www.hus.fi).

Kirontech. Rare Disease Patient Path Optimization. Dec 16, 2015.

Nevalainen PI, Jormanainen V, Seppänen M. Tie harvinaissairauden epäilystä diagnoosiin voi olla mutkikas. *Suom Lääkäril* 2023;78(47-48):1925-1928.

[NORD Rare Disease Centers of Excellence \(rarediseases.org\)](https://rarediseases.org). Viitattu 27.9.2024.

Pesonen H, Kylmä J, Onnela K, Sarnola K. [Haastattelututkimus harvinaissairautta sairastavien kokemuksista lääkähoidostaan Suomessa \(dosis.fi\)](https://dosis.fi). *Dosis* 2023;39(4):422-437.

[Radboud university medical center. Centers of clinical expertise for rare diseases \(radboudumc.nl\)](https://radboudumc.nl). Viitattu 30.9.2024.

Seppänen A. [Tekoäly tulee vasta kun ehtii \(laakarilehti.fi\)](https://laakarilehti.fi). *Suom Lääkäril* 4.3.2024. Viitattu 27.5.2024.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL). [Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio \(thl.fi\)](https://thl.fi). Viitattu 13.5.2024.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL). [Harvinaissairauksien Orpha-koodit \(thl.fi\)](https://thl.fi). Viitattu 1.10.2024.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL). [Harvinaissairauksien Orpha-koodien käyttö mahdollistaa harvinaissairauksien tietopohjan rakentamisen \(thl.fi\)](https://thl.fi). Viitattu 3.10.2024.

Terveyskylä, Genetiikan ja harvinaissairauksien talo. [Eurooppalaiset harvinaissairauksien osaamisverkostot \(terveyskyla.fi\)](https://terveyskyla.fi). Viitattu 29.5.2024

Valo P. [Harvinaissairaat sosiaali- ja terveydenhuollossa \(theseus.fi\)](https://theseus.fi). Opinnäytetyö, AMK. Sosiaalialan koulutusohjelma, sosionomi. Satakunnan ammattikorkeakoulu, 2020.

[Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä \(finlex.fi\)](https://finlex.fi). 582/2017, 4 §.

von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. [Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature \(onlinelibrary.wiley.com\)](https://onlinelibrary.wiley.com). *Mol Genet Genomic Med*. 2017 Nov;5(6):758-773.

Wedenoja S, Kääriäinen H, Seppänen M. Harvinaissairauksien kirjo on laaja ja monialainen. *Suom Lääkäril* 2023;78(47-48):1919-1922.

[Wedenoja S. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028 \(julkari.fi\)](#). Helsinki, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2024. Ohjaus 1/2024.

Wedenoja S, Aaltonen K, Kääriäinen H. [Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja \(duodecim-lehti.fi\)](#). Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2024;140(1):9–10.

Wedenoja S, Kääriäinen H, Gissler M, Seppänen M. [Voiko harvinaissairauksien esiintyvyyttä tutkia ICD-10-koodien avulla?](#) Suom Lääkäril 2023;78: e38439 www.laakarilehti.fi/e38439 (Julkaistu 2.11.2023).