

Velferðarnefnd Alþingis

101 Reykjavík

Reykjavík, 1. október 2026

Efni: Umsögn um tillögu til þingsályktunar um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma 2027-2031

Þingskjal 132 – 132. mál

UMSÖGN EINSTAKRA BARNNA Landsamtök barna með sjaldgæfa sjúkdóma

Einstök börn, landssamtök barna og ungmenna með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldna þeirra, fagna því að loks liggi fyrir landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma á Íslandi og lýsa yfir eindregnum stuðningi við framgang hennar.

Landsáætlunin markar mikilvæg tímamót fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra og er afrakstur margra ára samtals, undirbúnings og aukinnar vitundar um stöðu þessa hóps innan íslenska velferðar- og heilbrigðiskerfisins.

Einstök börn hafa í þrjá áratugi staðið vörð um hagsmuni barna með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldna þeirra. Á síðustu tólf árum hefur félagið jafnframt verið í fararbroddi þeirrar vinnu að kalla eftir heildstæðri landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma á Íslandi. Það er því sérstakt fagnaðarefni að sjá þá stefnumótun sem fjölskyldur, fagfólk og hagsmunasamtök hafa lengi kallað eftir nú loks verða að veruleika.

Um árabíl hafa einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma, fjölskyldur þeirra, fagfólk og hagsmunasamtök bent á mikilvægi þess að mótuð verði heildstæð stefna á þessu sviði. Þótt önnur Norðurlönd hafi um langt skeið unnið eftir landsáætlunum um sjaldgæfa sjúkdóma hefur sambærilega heildstæða stefnumótun skort hér á landi. Framlagða landsáætlunin er því mikilvægt og löngu tímabært skref.

Sjaldgæfir sjúkdómar snerta margar hliðar samfélagsins

Þótt hver sjaldgæfur sjúkdómur sé fátíður hafa sjaldgæfir sjúkdómar samanlagt áhrif á stóran hóp einstaklinga og fjölskyldna. Innan Einstakra barna eru einstaklingar/börn með hundruð mismunandi greininga og mörg þeirra eru þau einu á Íslandi með sinn sjúkdóm. Telur félagið til í dag hátt í 1000 börn og ungmenni með sjaldgæfar greiningar fyrir utan fjölda foreldra og systkina. En innan félags teljast nú rúmlega 4000 manns sem koma að hópunum sem nærfjölskylda.

Reynsla félagsins sýnir að áskoranir fjölskyldna takmarkast sjaldnast við heilbrigðisþjónustuna eina og sér. Sjúkdómurinn / greiningin sem er sjaldgæf og oft afar lítið þekkt, kallar á það að þjónustuumhverfið í kringum einstaklinginn býr oft yfir afar takmarkaðri þekkingu á þjónustubörfum og eftirfylgd veikinda.

Einnig eru risavaxin flækjustig við yfirfærslu úr barnakerfi í fullorðinskerfi við 18 ára aldur, þar þarf að vinna markvisst að breytingum, með betra flæði í sérfræðipjónustu, lækna og annara fagaðila. Við teljum að Miðstöð Sjaldgæfra sjúkdóma geti þarna að einhverju leiti leyst úr vanda með utanumhaldi og þjónustu.

Áskoranir félagsmanna snerta einnig menntakerfi, félagsþjónustu, geðheilbrigði, atvinnuþátttöku foreldra og almenna þátttöku fjölskyldunnar í samfélaginu.

Greiningar, erfðarannsóknir og þekking

Félagið fagnar sérstaklega þeirri áherslu sem lögð er á greiningar, erfðarannsóknir og þekkingaruppbyggingu.

Fyrir einstakling með sjaldgæfan sjúkdóm getur greining haft afgerandi áhrif á möguleika til meðferðar, stuðnings og þátttöku í sérhæfðri þjónustu, og aðgengi í lyfjamálum. Greining veitir jafnframt fjölskyldum mikilvægar upplýsingar sem draga úr óvissu og eru forsenda markvissrar áætlanagerðar til framtíðar.

Alþjóðlegt samstarf og skráning

Félagið fagnar einnig áherslu landsáætlunarinnar á aukna þekkingaruppbyggingu og alþjóðlegt samstarf. Fyrir lítið samfélag eins og Ísland er samstarf við erlendar sérfræðimiðstöðvar, rannsóknarnet og önnur lönd lykilforsenda þess að einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma hafi aðgang að bestu mögulegu þekkingu, úrræðum og nýjustu upplýsingum um lyf.

Samráð og eftirfylgd

Reynsla fagaðila félagsins, foreldra og einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma, hefur mikilvægt gildi við þróun þjónustu og stefnumótunar. Einstök börn vilja sérstaklega þakka fyrir það samráð sem hefur átt sér stað við undirbúning landsáætlunarinnar og vill ítreka mikilvægi þess að skipuð sé nefnd til að fylgja eftir framkvæmd áætlunarinnar og sjá til áframhaldandi samtals/samráðs við ábyrgðaraðila hvers flokks innan áætlunarinnar.

Lokaorð

Samþykkt landsáætlunar og stofnun miðstöðvar vegna sjaldgæfra sjúkdóma innan heilbrigðiskerfinsins markar tímamót fyrir einstaklinga, börn og fullorðna með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra. Hún er mikilvæg viðurkenning á stöðu þessa hóps og getur skapað traustan grunn fyrir áframhaldandi uppbyggingu þjónustu, þekkingar og samstarfs á komandi árum ef vel er að málum staðið.

Einstök börn lýsa yfir eindregnum stuðningi við tillöguna og fagna því að nú sé verið að stíga þetta mikilvæga skref í rétta átt.

F.h Félags Einstakra barna – Landsamtök barna með sjaldgæfa, alvarlega sjúkdóma.

Guðrún Helga Harðardóttir

Framkvæmdastjóri