

Alþingi - Umsagnir

Reykjavík, 9. október 2026
Tilv. RGR24030036

Umsögn um þingsályktunartillögu

“Landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027-2031”

Tillaga nr. 132, frá 24. september 2026, 158. löggjafarþingi, 2026-2027.

Umsagnaraðili: Ráðgjafar- og greiningarstöð, Ingólfur Einarsson barnalæknir, sérfræðingur í fötlunum, og landsfulltrúi Orphanet á Íslandi.

Ráðgjafar- og greiningarstöð lýsir yfir stuðningi við þingsályktunartillöguna, og bindir miklar vonir við að hún fái framgöngu á þessu þingi, m.a. til að stuðla að bættri umgjörð og hag þeirra einstaklinga sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma. Sambærileg tillaga hefur verið lögð fyrir Alþingi Íslendinga áður, án þess að ná fullri afgreiðslu. Vonum við að það gangi eftir nú.

Nú þegar eru margir fagaðilar, stofnanir og félagasamtök að veita meðferð, ráðgjöf og stuðning á þessu sviði. Allir eru að öllu jöfnu að reyna að standa sig sem best, en þjónustan þykir brotkennd á margan máta. Það hefur sýnt sig að þörf sé á bættu skipulagi og skýrari verkferlum, eins og drög landsáætlunar frá 2024 sýndu fram á. Vænt má af ávinningi fyrir málefnið af þessari þingsályktunartillögu. Það verður þó að segja að flestir þeirra sem starfa á sviði sjaldgæfra sjúkdóma hafa í mörg önnur horn að líta og því eru visst áhyggjuefni með hversu takmarkað fjármagn fylgir þessari tillögu. Við hvetjum núverandi ríkisstjórn til að gera betur í þeim efnum.

Eins og fram kemur í tillögu, þá hleypur fjöldi sjaldgæfra sjúkdóma á þúsundum, þeir eru gjarnan meðfæddir, langvinnir og koma snemma fram á ævi einstaklinga. Þegar saman safnast hafa sjaldgæfir sjúkdómar áhrif stóran hóp einstaklinga og fjölskyldur þeirra til langs tíma hér á landi.

Við rennum dálítið blint í sjóinn með marga hluti er varðar sjaldgæfa sjúkdóma og það skortir yfirsýn vegna skorts á rannsóknum á þessu sviði hér á landi. Við sem höfum unnið í málefninu verðum vör við að einstaklingar með umrædda sjúkdóma fá ekki nægilega markvissa þjónustu hér á landi. Reynsla okkar er að þjónustan er því miður töluvert tilviljunarkennd. Oft er yfirsýn á hendi sjúklinganna sjálfra eða fjölskyldna, og þeim finnst þau ekki fá nægan stuðning innan velferðakerfisins okkar. Það er ekki einungis álagið við að glíma við áskoranir sem fylgja sjúkdómnum sjálfum, heldur er glíman við kerfið jafnvel meira íþyngjandi. Það helgast m.a. af því að enginn hefur yfirsýn, skipulag og verkaskipting er óljós. Aðkoman verður brotkennd, og stafar það m.a. af því að heilbrigðisyfirvöld vita ekki almennilega hve mikið umfangið er. Ráðast mætti í markvissari undirbúningsvinnu eða rannsókn á að skoða það betur.

Sýnileiki sjúkdómanna í þjónustukerfinu okkar er ábótavant, m.a. vegna þess að betri skráningu skortir. Evrópusambandið hefur talað fyrir því í allmörg ár að bæta skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum í aðildarlöndum, og m.a. veitt stuðning við ýmis evrópskt verkefni til að styðja við að það raungerist. Eitt af þessum verkefnum er Orphanet, sem stýrt er af á vegum frönsku rannsóknarstofnunarinnar á sviði læknis- og heilbrigðisvísinda (INSERM). Ísland hefur verið formlegur þátttakandi í Orphanet frá árinu 2024, með viljayfirlýsingu frá heilbrigðisráðuneytinu, að frumkvæði samstarfs Ráðgjafar- og greiningarstöðvar og Landspítala (LSH). Samningar voru undirritaðir af forstjórum þessara stofnana.

Ein af afurðum Orphanet samstarfsins er þróun skráningarkerfis (e. *orphanecodes*), sem heldur sérstaklega utan um sjaldgæfa sjúkdóma. Einstakur kóði nær yfir hverja einustu þeirra þúsunda sjúkdómsgreininga sem um ræðir (disorder level), en einnig er hægt að kóða hverja einustu undirgerð og bæta við eftir því sem læknisfræðileg þekkingin þróast. Kóðarnir eru stöðugt uppfærðir og mikil virkni er í verkefninu.

Bætt skráning mun gagnast mun betur við að finna nákvæmlega þá sem eru með ákveðinn sjúkdóm upp á skipulagningu á þjónustu, meðferð, eftirfylgd og ráðgjöf á jafnan hátt fyrir alla þá sem um ræðir.

Við hverja einustu komu til læknis á Íslandi er gerð krafa af hálfu Embætti landlæknis (EL) um að skrá sjúkdómsgreiningu (eina eða fleiri) í rafræna sjúkraskrá. Í dag eru greiningar skráðar í kerfi sem gefið er út af alþjóða heilbrigðismálastofnuninni (WHO). Kerfið kallast “alþjóðleg tölfræðiflokkun sjúkdóma og skyldra heilbrigðisvandamála” (e. International Classification of Diseases (ICD)), sjá nánar vefsíðuna; skafl.is. Núverandi útgáfa er sú tíunda (ICD-10) og er komin verulega til ára sinna. Ennfremur hentar ICD-10 kerfið mjög illa við að halda utan um nákvæma skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum og ekki hægt að nýta tölfræðigrunn kerfisins til að kalla saman fjölda þeirra sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma. Sýnt hefur verið fram á að ICD-10 feli einungis í sér um 500 sértæka kóða fyrir þá tæplega 7000 sjaldgæfa sjúkdóma sem til eru. Fagfólk sem starfar á þessu sviði er gjarnan í vandræðum með notkun á þessum ósértæku kóðum, sem hafa ekki haldið í við hraða þekkingar á sviði læknisfræði, og þá sérstaklega innan erfðafræðinnar. Einnig er ýmislegt varðandi íslenskt orðfæri í ICD-10 orðið úrelt. Heilbrigðisstarfsfólk, sem greina sjúkdóma og sinna sjúklingum með sjaldgæfa sjúkdóma, eru nú þegar leitandi eftir að geta skrá sjúkdómanna á sértækari máta í rafræna sjúkraskrá.

Ellefta útgáfa ICD skráningarkerfisins (ICD-11) kom út á vegum WHO árið 2022, hefur ekki enn verið innleidd hér á landi, en mun ná nokkuð meiri sértækni á þessu sviði. Sú sértækni er samt ekki nægilega góð að mati margra aðila og það sama má segja um SNOMED-CT skráningarkefið, sem mun færri þjóðir nota. Formlegt samstarf hefur verið í gangi á milli aðila þessara tveggja kerfa, og sjálfvirk krosstenging þróuð (e. *mapping*), þ.e.a.s. á milli kóða Orphanet annars vegar og ICD/SNOMED-CT hins vegar. Þannig er áframhaldandi rafræn skráning í kerfi sem notar ICD/SNOMED-CT góð fyrir skráningu almennra sjúkdóma, meðfram sérhæfðari skráningu á sjaldgæfum sjúkdómi með notkun orphanakóða. Slíkt kerfi gerir þá sem haldnir eru sjaldgæfum sjúkdómum sem þarfnast sérhæfðra úrræða, sýnilegri í kerfunum okkar, stuðlar að bættu öryggi, meðferð og vonandi heildstæðari þjónustu.

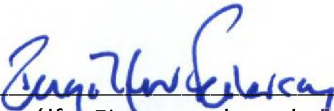
Nú hafa mörg nágrannalönd verið að huga að betri rafrænni skráningu í heilbrigðiskerfum hjá sér, og áhugi er á að bæta alþjóðlega samvinnu á þessu sviði. Af norðurlöndunum hefur Noregur, Finnland og Danmörk innleitt möguleika á að skrá sjaldgæfa sjúkdóma sérstaklega í rafræna sjúkraskrá. Löndin er að vinna með skráningu orphanakóða samhliða almennri ICD skráningu í rafræna sjúkraskrár íbúa landanna. Svíar eru með þetta í skoðun hjá sér en segja má að við Ísland sé að verða eftirbátur á þessu sviði. Það mætti skoða það hvort ekki sé þörf sé á að hraða málum varðandi skráningu sjaldgæfra sjúkdóma meira hér á landi, og vekja meiri athygli á því í þessari tillögu.

Ísland hefur frá því í vor verið virkur aðili að undirverkefni (OD4RD.eu), sem gengur út á að styðja þátttökulönd í að innleiða og þjálfar starfsmenn í notkun orphanakóða í rafræna sjúkraskrá til að ná markvissari skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum. Nýta mætti þátttöku okkar í þessu verkefni til hefja og hraða innleiðingu skráningu orphanakóða hér á landi.



Allir liðir tillögunnar eru mikilvægir en í ljósi ofangreinds, þá teljum við að atriði 18 undir lið E tillögunnar það mikilvægur að það mætti hefjast handa með samræmda og rafræna skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum á landsvísu, og innan þrengri tímamarka en þar er nefnt (innan fimm ára). Það ætti að vera möguleiki að hefjast handa þar án mikillar tafar, en kostnaður varðandi innleiðingu mun skila sér í bættri yfirsýn og þjónustu til hagsbóta fyrir stóran hóp Íslendinga.

Virðingafyllst,


Ingólfur Einarsson, barnalæknir

