Tillaga til þingsályktunar

**um sértæka þjónustueiningu fyrir einstaklinga
með sjaldgæfa sjúkdóma og langveik börn.**

Flm.: Willum Þór Þórsson, Silja Dögg Gunnarsdóttir, Líneik Anna Sævarsdóttir, Ásmundur Friðriksson, Helgi Hrafn Gunnarsson, Inga Sæland, Ólafur Þór Gunnarsson, Bryndís Haraldsdóttir, Albertína Friðbjörg Elíasdóttir, Anna Kolbrún Árnadóttir, Hanna Katrín Friðriksson, Karl Gauti Hjaltason, Ólafur Ísleifsson.

Alþingi ályktar að fela heilbrigðisráðherra að skipa starfshóp sem geri tillögur að fyrirkomulagi sértækrar þjónustueiningar fyrir einstaklinga sem greinast með sjaldgæfa sjúkdóma. Þjónustueiningin verði til þess að tryggja að sjúklingar hafi einn viðkomustað í heilbrigðiskerfinu og til þess að ný þekking og nýjustu rannsóknir skili sér í bættri þjónustu sem byggist á nýjustu gagnreyndu þekkingu hverju sinni. Starfshópnum verði einnig falið að skoða:

a. hvort slík þjónustueining gæti haft það hlutverk með höndum að sinna öllum langveikum börnum og aðstandendum þeirra,
b. samlegð þess að þjónustueining við fólk með sjaldgæfa sjúkdóma hafi einnig með höndum þjónustu og ráðgjöf er varðar félagslega tengd úrræði og stuðning,
c. hvernig megi tryggja einfaldara og skjótara aðgengi að nauðsynlegum lyfjum vegna sjaldgæfra sjúkdóma.

Ráðherra geri Alþingi grein fyrir niðurstöðum starfshópsins eigi síðar en 1. júní 2021.

Greinargerð.

Þingsályktunartillaga þessi var áður lögð fram á 150. löggjafarþingi (28. mál) og er nú endurflutt með nokkrum breytingum. Efnislega hefur málið tekið þeirri breytingu að nú er lagt til að ráðherra verði falið að skoða hvort sértæk þjónustueining fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma geti einnig haft það hlutverk með höndum að sinna öllum langveikum börnum og aðstandendum þeirra.

Markmið laga um heilbrigðisþjónustu, nr. 40/2007, er að landsmenn allir eigi kost á fullkomnustu heilbrigðisþjónustu sem á hverjum tíma eru tök á að veita til verndar andlegri, líkamlegri og félagslegri heilbrigði.

Heilbrigðiskerfið þarf að vera í stakk búið til þess að bregðast við sjaldgæfum sjúkdómum svo að þeir sem greinast með þá verði ekki hornreka í heilbrigðiskerfinu. Samkvæmt skilgreiningu Lyfjastofnunar Evrópu eru sjaldgæfir sjúkdómar (e. orphan diseases) sjúkdómar sem eru lífshættulegir eða valda langvarandi fötlun hjá fimm eða færri af hverjum 10.000 manns á EES-svæðinu. Þekking á þessum sjúkdómum er oft fágæt, rannsóknir á þeim takmarkaðar og lækning fjarlæg. Sjaldgæfir sjúkdómar hafa víðtæk áhrif á aðstandendur og eykst álagið með versnandi sjúkdómi. Miklu varðar að bæta lífsgæði einstaklinga sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandenda þeirra. Styrkja þarf umgjörðina um þessa einstaklinga, fylgjast með öllum sjaldgæfum sjúkdómum og sjá til þess að heilbrigðisstarfsfólk hafi aðgang að nýjustu þekkingu í meðferðum við þeim.

Langveikt barn er barn sem þarfnast læknisfræðilegrar meðferðar vegna alvarlegs og langvinns sjúkdóms. Alvarlegir og langvinnir sjúkdómar hafa varanleg áhrif á líf barna og fjölskyldna þeirra. Styrkja þarf umgjörðina um þennan hóp en skortur er á sérfræðilæknum í ýmsum undirgreinum og aðgengi að læknum hefur minnkað. Langveik börn, fjölskyldur þeirra og einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma þurfa að hafa góða umgjörð sem hjálpar þeim til þess að takast á við daglegt líf. Eitt af því sem foreldrar langveikra barna kvarta hvað mest yfir er sú orka og umstang sem fer í það að berjast við kerfið, þ.e. að finna út hvaða þjónustu barnið á rétt á, hvernig megi nálgast hana, tengja saman mismunandi fagfólk sem sinnir barninu o.s.frv. Það sem hefur vantað tilfinnanlega hérlendis er samfella í þessu þannig að kerfin tali saman, t.d. í formi málastjóra eða tengiliðar sem haldi utan um þræði fyrir foreldra og fjölskyldur langveikra barna

Með þingsályktunartillögu þessari er lagt til að heilbrigðisráðherra verði falið að skipa starfshóp sem geri tillögur að slíkri umgjörð. Ráðherra verði falin nánari útfærsla á skipan starfshópsins, en til þess að slíkur starfshópur nái markmiði sínu þarf við skipunina að líta hvort tveggja til sérfræðinga innan heilbrigðiskerfisins og þeirra sem þekkja sjaldgæfa sjúkdóma af eigin raun.

Umgjörð um einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

Í heilbrigðisstefnu til ársins 2030 er lögð áhersla á skilvirk þjónustukaup. Meðal stefnumiða er að sjúklingar með mesta þörf fyrir heilbrigðisþjónustu verði settir í forgang og að gerðar verði kröfur um aðgengi, gæði þjónustunnar og öryggi sjúklinga. Þá er í greinargerð með heilbrigðisstefnunni lögð áhersla á að sameina þjónustuþætti og setja á fót þekkingarsetur með þeim rökum að betra sé að þjappa saman færni, kunnáttu og þekkingu frekar en að dreifa kröftunum um of.

Í skýrslu EUCERD, nefndar Evrópusambandsins um sjaldgæfa sjúkdóma, frá árinu 2014 kemur fram að hér á landi hafi ekki verið gerð landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma. Þá er bent á að ekki sé starfrækt þekkingarsetur um þá. Nokkuð hafi þó verið gert til að auka upplýsingagjöf til þeirra sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma, sérstaklega barna með sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandenda þeirra í gegnum Leiðarljós og Einstök börn, stuðningsfélag barna og ungmenna með sjaldgæfa sjúkdóma eða sjaldgæf heilkenni.[1]

Önnur ríki á Norðurlöndum standa Íslandi framar í þessum efnum. Danmörk, Noregur og Finnland hafa gert landsáætlanir fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Á ríkisspítalanum í Kaupmannahöfn er starfrækt sérstök miðstöð fyrir sjaldgæfa sjúkdóma sem annast börn og fullorðna með sjaldgæfa og flókna sjúkdóma sem erfast. Mjög sérhæfð og þverfagleg meðferð er veitt með þátttöku sérhæfðra eininga spítalans. Í Noregi er hægt að hafa beint samband við sérfræðiþjónustu fyrir sjaldgæfa sjúkdóma án tilvísunar frá lækni. Heilbrigðisþjónustunni er ætlað að vakta og miðla niðurstöðum meðhöndlunar, taka þátt í rannsókn og myndun rannsóknarnetverks, taka þátt í kennslu, annast ráðgjöf og miðla sérfræðiþekkingu til heilbrigðisstofnana og annarra sem veita þjónustuna og nýta hana.

Flutningsmenn tillögunnar gera ráð fyrir því að við vinnu starfshópsins verði litið til þessara fyrirmynda og kannað hvernig útfæra megi þær hér á landi. Grundvallaratriðið er að til staðar sé sértæk eining sem bregðist við þeim tilfellum sem upp koma, leiðbeini sjúklingum og tryggi að þeir verði ekki hornreka í heilbrigðiskerfinu.

---

[1] www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesIS.pdf

Umgjörð um langveik börn.

Nú er starfandi Stuðnings- og ráðgjafarteymi barna með sjaldgæfa sjúkdóma á Barnaspítala Hringsins. Hjá teyminu fá foreldrar langveikra barna fagaðila (hjúkrunarfræðing, þroskaþjálfa og félagsráðgjafa) inn í málið sem taka ábyrgð á ákveðnum praktískum þáttum og aðstoða við að samþætta þjónustuna, hjálpa við umsóknir og virka sem tengiliður við fagaðila og skóla. Þá hefur um árabil verið starfrækt þjónusta hjá Sjónarhóli – ráðgjafarmiðstöð, sem stofnuð var af Umhyggju, Þroskahjálp, ADHD-samtökunum og Styrktarfélagi lamaðra og fatlaðra. Þangað geta foreldrar leitað vegna ýmiss konar aðstoðar sem tengist þjónustu við börn og eru ráðgjafar Sjónarhóls ýmist menntaðir þroskaþjálfar eða félagsráðgjafar. Sjónarhóll býr yfir mikilli reynslu í málefnum barna, því að tengja saman fagfólk innan kerfisins og miðla málum sem komin eru í hnút er varðar þjónustu við langveik og fötluð börn.

Aðgengi að lyfjum.

Dæmi eru um að umsóknum um undanþágur vegna lyfja sem hafa sýnt góðan árangur í meðferð við sjaldgæfum sjúkdómum hafi verið hafnað. Í þeim tilvikum eru fá úrræði í boði og aðgengi að nauðsynlegri heilbrigðisþjónustu skert. Algengustu hindranirnar er að finna við töku ákvarðana um greiðsluþáttöku og ákvörðun heilbrigðisstofnana um innleiðingu þeirra.

Löggjöf um réttinn til að reyna, The Right to Try Act, var samþykkt í Bandaríkjunum 30. maí 2018. Hún veitir einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma rétt á að fá lyf sem eru enn á rannsóknarstigi þannig að notkun þeirra er á ábyrgð sjúklings í samráði við lækni. Slík löggjöf er alls ekki óumdeild og telja flutningsmenn tillögunnar nauðsynlegt að meta kosti og galla slíkrar löggjafar og bera saman við gildandi löggjöf hér á landi og draga fram í slíkum samanburði hvað mælir með eða á móti slíkum leiðum. Í því sambandi verður að líta til þeirra siðferðilegu spurninga sem slík löggjöf hefur óumdeilanlega í för með sér og hversu ríka ábyrgð er hægt að leggja á lækna þegar lyf hafa ekki fengið markaðsleyfi. Á hinn bóginn getur verið afar þungbært fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma að vera synjað um lyf sem gætu bætt lífsskilyrði þeirra verulega.

Starfshópnum verði m.a. falið að kanna hvernig aðgengi að nauðsynlegum lyfjum er tryggt í nágrannaríkjum, meta kosti og galla þeirrar framkvæmdar og eftir atvikum móta tillögur að breytingum á gildandi regluverki svo að hagsmunir sjúklingsins verði í fyrirrúmi.