

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

Umsögn Góðvildar um 132. mál

Landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027–2031

Góðvild fagnar framlagningu landsáætlunar vegna sjaldgæfra sjúkdóma og telur hana mikilvægt og löngu tímabært skref í þágu einstaklinga sem lifa með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldna þeirra.

Góðvild vinnur með fjölskyldum barna og fullorðinna sem glíma við langvinna, sjaldgæfa og flókna sjúkdóma og fötlun. Sú reynsla sýnir að vandinn er oft ekki eingöngu skortur á heilbrigðisþjónustu heldur hversu sundurleit þjónustan er. Fjölskyldur þurfa gjarnan sjálfar að halda utan um samskipti milli heilbrigðiskerfis, félagsþjónustu, skóla, sveitarfélaga, Sjúkratrygginga Íslands, Tryggingastofnunar og annarra þjónustuaðila.

Fjölskyldan á ekki að þurfa að halda kerfinu saman.

Góðvild telur því mikilvægt að landsáætlunin verði ekki fyrst og fremst stefnumótandi skjal heldur leiði til raunverulegra og mælanlegra breytinga í daglegu lífi einstaklinga og fjölskyldna.

1. Skýr málstjórn og einn ábyrgðaraðili

Góðvild fagnar sérstaklega 10. aðgerð tillögunnar um einstaklingsbundna þjónustuáætlun sem taki til heilbrigðis-, félags- og skólaþjónustu.

Við teljum þó að ganga þurfi lengra.

Þegar einstaklingur þarf þjónustu margra kerfa ætti að vera skilgreindur einn ábyrgðaraðili eða málstjóri sem hefur yfirsýn yfir þjónustu einstaklingsins og ber ábyrgð á samhæfingu hennar.

Það má ekki vera hlutverk foreldra, maka eða annarra aðstandenda að sinna þeirri samhæfingu.

Góðvild leggur því til að í landsáætluninni verði sérstaklega kveðið á um rétt einstaklinga með umfangsmiklar og flóknar þjónustuparfir til samhæfðrar málstjórnar.

2. Stuðningur við fjölskylduna verði skilgreind þjónusta

Í 9. aðgerð segir að „litið verði til“ stuðnings við fjölskyldur, meðal annars með sálfræðilegri og félagslegri ráðgjöf.

Góðvild telur þetta orðalag of veikt.

Sjaldgæfur og alvarlegur sjúkdómur hefur ekki eingöngu áhrif á einstaklinginn sem greinist. Áhrifin ná til foreldra, systkina, maka og fjölskyldunnar í heild.

Langvarandi umönnun getur haft mikil áhrif á atvinnuþátttöku, fjárhag, félagslíf og lífsgæði fjölskyldunnar.

Góðvild leggur því til að orðalaginu verði breytt þannig að Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma **tryggi eða samhæfi aðgang fjölskyldna að viðeigandi sálfélagslegum stuðningi**, þar á meðal stuðningi við foreldra, maka og systkini þegar þörf er á.

3. Samfella þjónustu við 18 ára aldur

Góðvild fagnar sérstaklega þeirri áherslu tillögunnar að þjónusta falli ekki niður þegar einstaklingur verður 18 ára.

Reynsla fjölskyldna sýnir að þessi tímamót geta verið meðal erfiðustu breytinga sem fjölskyldur barna með flóknar þjónustuþarfir ganga í gegnum.

Góðvild telur hins vegar ekki nægjanlegt að áætlun um langtímaþjónustu „liggi fyrir á átjándi aldursári“.

Undirbúningur þarf að hefjast mun fyrr.

Við leggjum til að undirbúningur að yfirfærslu úr barnaþjónustu yfir í þjónustu fullorðinna hefjist eigi síðar en við 16 ára aldur og að fyrir 18 ára afmæli liggi fyrir skýr og samþykkt áætlun um heilbrigðisþjónustu, félagsþjónustu, búsetu eftir því sem við á, framfærslu, nám eða virkni, hjálparkæki og áframhaldandi stuðning.

Markmiðið verður að vera að **engin fjölskylda upplifi þjónusturof við 18 ára aldur.**

4. Styttri tímarammi

Góðvild hefur áhyggjur af því að sumar mikilvægar aðgerðir eigi aðeins að hefjast innan þriggja eða jafnvel fimm ára.

Þar má nefna kortlagningu þjónustuþarfa innan skólakerfisins, miðlun nauðsynlegra upplýsinga til þjónustuveitenda og rafræna skráningu sjaldgæfra sjúkdóma.

Fimm ár eru langur tími í lífi barns og fjölskyldu.

Barn sem er tíu ára í dag verður fimmtán ára þegar vinna við sumar þessara aðgerða gæti samkvæmt áætluninni fyrst verið að hefjast.

Góðvild hvetur því Alþingi til að endurskoða tímaramma aðgerðanna og flýta sérstaklega þeim aðgerðum sem hafa bein áhrif á daglegt líf barna og fjölskyldna.

5. Alþjóðlegt samstarf og aðgangur að sérfræðipækkingu

Fyrir mörg sjaldgæfustu sjúkdómsástandin er óraunhæft að öll nauðsynleg sérfræðiþekking verði til staðar á Íslandi.

Alþjóðlegt samstarf verður því að vera hluti af sjálfri heilbrigðisþjónustunni en ekki eingöngu rannsóknastarfi.

Góðvild leggur áherslu á að íslenskir sjúklingar hafi raunhæfan aðgang að erlendum sérfræðingum, alþjóðlegum sérfræðinetum, klínískum rannsóknum, tilraunameðferðum og nýjum meðferðarúrræðum þegar viðeigandi þekking eða meðferð er ekki fyrir hendi hér á landi.

Skýrt þarf að vera hver ber ábyrgð á að koma slíku samstarfi á og hvernig kostnaður vegna þess er fjármagnaður.

6. Aðkoma sjúklinga, fjölskyldna og félagasamtaka

Í greinargerð með tillögunni er réttilega bent á mikilvægi félagasamtaka og þá miklu sérþekkingu sem þar getur verið til staðar.

Góðvild telur mikilvægt að þessi aðkoma verði formleg.

Fulltrúar einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma, fjölskyldna þeirra og félagasamtaka ættu að hafa beina aðkomu að innleiðingu landsáætlunarinnar, mati á árangri hennar og framtíðarendurskoðun.

Það á ekki eingöngu að leita til fjölskyldna þegar stefna er mótuð. Þær þurfa einnig að sitja við borðið þegar stefnan er framkvæmd.

7. Fjármögnun, ábyrgð og mælanleg markmið

Góðvild vekur athygli á því að kostnaður við stóran hluta aðgerðanna er sagður eiga að rúmast innan núverandi fjárheimilda.

Metnaðarfull landsáætlun hefur takmarkað gildi ef nauðsynlegt fjármagn fylgir henni ekki.

Góðvild leggur því til að með hverri aðgerð verði skilgreint:

- hver beri ábyrgð á framkvæmd,
- hvenær henni skuli vera lokið,
- hvaða fjármunir séu tryggðir til framkvæmdarinnar,
- hvaða mælikvarðar verði notaðir til að meta árangur,
- og hvernig einstaklingar og fjölskyldur verði spurð hvort þjónustan hafi í raun batnað.

Árangur landsáætlunarinnar ætti ekki eingöngu að mælast í fjölda funda, verklagsreglna eða útgefinna skjala heldur fyrst og fremst í því hvort lífsgæði einstaklinga og fjölskyldna batni.

8. Hjálpartæki og einstaklingsbundnar þarfir

Góðvild fagnar sérstaklega þeirri áherslu að tryggja eigi aðgang að nauðsynlegum hjálpartækjum.

Við leggjum þó áherslu á að við mat á hjálpartækjaþörf einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma verði horft til einstaklingsbundinnar virkni, þátttöku og lífsgæða en ekki eingöngu þröngra flokka eða fyrirfram skilgreindra tækjalista.

Sjaldgæfir sjúkdómar eru eðli máls samkvæmt sjaldgæfir og þarfir einstaklinga geta því fallið illa að stöðluðum reglum kerfisins.

Kerfið þarf að geta lagað sig að einstaklingnum – einstaklingurinn á ekki að þurfa að laga sig að kerfinu.

Lokaorð

Góðvild fagnar því að íslensk stjórnvöld taki nú markvisst á málefnum sjaldgæfra sjúkdóma með sérstakri landsáætlun.

Áætlunin getur orðið mikilvægt framfaraskref.

Til þess þarf þó að tryggja að hún verði framkvæmd með skýrri ábyrgð, fjármögnun og mælanlegum markmiðum og að einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra verði virkir þátttakendur í allri framkvæmd hennar.

Fyrir fjölskyldu sem býr við alvarlegan sjaldgæfan sjúkdóm skiptir ekki mestu máli hvaða stofnun ber ábyrgð á hverjum hluta þjónustunnar.

Það sem skiptir máli er að þjónustan virki þegar hennar er þörf.

Markmiðið ætti að vera einfalt: Fjölskyldan á að geta einbeitt sér að því að vera fjölskylda – ekki að stjórna kerfinu í kringum sig.

F.h. Góðvildar

Sigurður Hólmur Jóhannesson

Framkvæmdastjóri



Velferðarnefnd Alþingis

Umsögn um 132. mál - Landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma

Krabbameinsfélagið fagnar framkominni Landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma þar sem talsverður fjöldi krabbameina fellur undir skilgreiningu sjaldgæfra sjúkdóma.

Þó fáir greinist með hvert mein er sá hópur fólks sem greinist með sjaldgæf krabbamein hins vegar talsvert stór. Landsáætlunin varðar því fjölda fólks með krabbamein.

Öll krabbamein, líka sjaldgæf mein, sem greinast hér á landi eru skráð í Krabbameinsskrá sem geymir miklar upplýsingar um þróun nýgengis, dánartíðni og fleira. Í gæðaskrá krabbameina, sem Krabbameinsfélagið rekur í samstarfi við Landspítala og Sjúkrahúsið á Akureyri eru skráðar upplýsingar um greiningu og meðferð meina, einnig margra sjaldgæfra meina.

Í Nordcan – norrænum gagnagrunni krabbameinsskráa er hægt að bera saman nýgengi, dánartíðni og fleira tengt tilteknum krabbameinum, milli Norðurlandanna.

Þessar skrár eru aðgengilegar á heimasíðu Krabbameinsfélagsins
<https://www.krabb.is/krabbamein/tolfraedi>

Ég nefni ofangreint þar sem mikilvægt er að við framkvæmd Landsáætlunarinnar sé tekið tillit til þeirra upplýsinga sem þegar eru aðgengilegar, til dæmis í ofangreindum skráum. Sömuleiðis vil ég vekja athygli á mikilvægi þess að í vinnu við bæði Landsáætlunina og aðgerðaáætlun í Krabbameinsmálum séu báðar hafðar til hliðsjónar.

Reykjavík, 9. október 2026

Með góðri kveðju,
f.h. Krabbameinsfélags Íslands



Halla Þorvaldsdóttir,
framkvæmdastjóri

Velferðarnefnd Alþingis

Reykjavík, 8. október 2026
Tilvísun: 2026101644/K.J.

Efni: Tillaga til þingsályktunar um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027-2031

Persónuvernd vísar til tillögu til þingsályktunar um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027–2031 (þskj. 132, 132. mál á 158. löggjafarþingi).

Tillagan felur í sér aðgerðir sem geta haft í för með sér umfangsmikla vinnslu persónuupplýsinga, meðal annars um heilsufar. Nefna má sérstaklega í því samhengi aðgerðir nr. 10, 12 13 og 18. Persónuvernd telur því rétt að minna á að við framkvæmd áætlunarinnar þarf að gæta að meginreglum 8. gr. laga nr. 90/2018 um persónuvernd og vinnslu persónuupplýsinga, sbr. 5. gr. reglugerðar (ESB) 2016/679 (hér eftir reglugerðin). Þá þarf vinnsla persónuupplýsinga að byggjast á fullnægjandi vinnsluheimild samkvæmt 9. gr. laga nr. 90/2018, sbr. 6. gr. reglugerðarinnar. Í því sambandi geta, eftir atvikum, einkum komið til álita heimildir 3. og 5. tölul. 9. gr. laga nr. 90/2018, sbr. c- og e-lið 1. mgr. 6. gr. reglugerðarinnar, þ.e. þegar vinnsla er nauðsynleg til að fullnægja lagaskyldu sem hvílir á ábyrgðaraðila eða vegna verks sem unnið er í þágu almannahagsmuna eða við beitingu opinbers valds. Þegar um er að ræða upplýsingar um heilsufar, erðaðfræðilegar upplýsingar eða aðrar viðkvæmar persónuupplýsingar, þarf jafnframt að vera fullnægt skilyrðum 11. gr. laga nr. 90/2018, sbr. 9. gr. reglugerðarinnar.

Við nánari útfærslu þeirra aðgerða sem fela í sér miðlun upplýsinga milli heilbrigðis-, félags- og skólaþjónustu eða annarra aðila er jafnframt mikilvægt að skýrt liggi fyrir hver eða hverjir teljist ábyrgðaraðilar að þeirri vinnslu sem fram fer og, eftir atvikum, hvernig ábyrgð skiptist milli aðila. Einnig þarf að tryggja að vinnsla og miðlun persónuupplýsinga takmarkist við það sem nauðsynlegt er miðað við tilgang vinnslunnar, sbr. meðal annars meginregluna um lágmarkun gagna í 3. tölul. 1. mgr. 8. gr. laga nr. 90/2018, sbr. c-lið 1. mgr. 5. gr. reglugerðarinnar.

Þá bendir Persónuvernd á að við nánari útfærslu aðgerða sem fela í sér vinnslu persónuupplýsinga þarf að meta hvort eðli, umfang, samhengi og tilgangur vinnslunnar sé með þeim hætti að skylt sé að framkvæma mat á áhrifum á persónuvernd áður en vinnsla hefst, sbr. 29. gr. laga nr. 90/2018, sbr. 35. gr. reglugerðarinnar og auglýsingu nr. 828/2019 um skrá yfir vinnsluaðgerðir sem krefjast ávallt mats á áhrifum á persónuvernd.

Með vísan til framangreinds leggur Persónuvernd áherslu á að við framkvæmd landsáætlunarinnar verði frá upphafi tekið mið af kröfum persónuverndarlöggjafarinnar, einkum að því er varðar skýrar



vinnsluheimildir, afmörkun ábyrgðar og meginreglur um vinnslu persónuupplýsinga, og að fram fari mat á áhrifum á persónuvernd þegar skilyrði þess eru uppfyllt.

Að öðru leyti gerir Persónuvernd ekki athugasemdir við tillöguna.

F.h. Persónuverndar,

Eleonora Bergþórsdóttir

Konráð Jónsson

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.

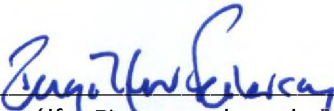
Nú hafa mörg nágrannalönd verið að huga að betri rafrænni skráningu í heilbrigðiskerfum hjá sér, og áhugi er á að bæta alþjóðlega samvinnu á þessu sviði. Af norðurlöndunum hefur Noregur, Finnland og Danmörk innleitt möguleika á að skrá sjaldgæfa sjúkdóma sérstaklega í rafræna sjúkraskrá. Löndin er að 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



Alþingi
Velferðarnefnd
101 Reykjavík

Reykjavík, 6. október 2026

Efni: Umsögn Umhyggju félags langveikra barna um þingsályktunartillögu um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027-2031. Þingskjal 132 – 132. mál.

Umhyggja fagnar tillögu til þingsályktunar um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027–2031 og tekur undir meginmarkmið hennar.

Umhyggja leggur áherslu á að framkvæmd áætlunarinnar verði nægilega markviss og fjármögnuð þannig að hún skili raunverulegum breytingum fyrir börn með sjaldgæfa og langvinna sjúkdóma og fjölskyldur þeirra. Reynslan sýnir að fjölskyldur barna með sjaldgæfa og langvinna sjúkdóma þurfa oft sjálfar að halda utan um flókna þjónustu milli heilbrigðiskerfis, félagsþjónustu og skóla.

Umhyggja fagnar sérstaklega að gert sé ráð fyrir einstaklingsbundinni þjónustuáætlun sem nái til heilbrigðis-, félags- og skólaþjónustu. Mikilvægt er að þessi áætlun tryggi skýra ábyrgð, samfellu og eftirfylgd. Jafnframt þarf að tryggja að fjölskyldan komi að gerð hennar með virkum hætti og að þjónustuáætlunin fylgi barninu milli þjónustukerfa og sveitarfélaga þegar þess gerist þörf. Ábyrgð þjónustuveitanda samkvæmt einstaklingsbundinni þjónustuáætlun þarf einnig að vera skýr og þjónustuúrræði aðgengileg um leið og þörf krefur.

Umhyggja fagnar einnig áherslu tillögunnar á stuðning við fjölskyldur, þar á meðal sálfræðilega- og félagslega ráðgjöf. Álag á foreldra barna með sjaldgæfa og langvinna sjúkdóma getur verið verulegt og tengist gjarnan þungri umönnunarpörf, skertri atvinnuþátttöku foreldra, skipulagi daglegs lífs, skóla- og frístundastarfi og óvissu um framtíðina. Stuðningur við foreldra þarf því að vera hluti af heildstæðri þjónustu, en ekki úrræði sem fjölskyldur þurfa sjálfar að finna og sækja um eftir þörfum.

Sérstaklega þarf að tryggja að ekki eigi sér stað þjónusturof þegar börn færast milli þjónustustiga, sveitarfélaga eða þegar þau verða 18 ára.

Umhyggja styður tillöguna og telur hana mikilvægt skref í átt að betri þjónustu fyrir börn með sjaldgæfa og langvinna sjúkdóma og fjölskyldur þeirra. Til þess að markmið hennar náist er þó nauðsynlegt að tryggja nægilegt fjármagn, skýra ábyrgð milli þjónustukerfa og raunverulega þátttöku barna og foreldra í skipulagningu þjónustunnar.

Virðingarfyllst,

Þórdís Helgadóttir Thors
lögfræðingur

Alþingi
Velferðarnefnd
101 Reykjavík

Reykjavík, 9. október 2026

Efni: Umsögn ÖBÍ réttindasamtaka um tillögu til þingsályktunar um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027–2031. Þingskjal 132 — 132. mál.

Umsögnin er sú sama og send var þegar þingsályktunin var lögð fram á síðasta þingi.

ÖBÍ réttindasamtök (ÖBÍ) hefur til umsagnar tillögu til þingsályktunar um [landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma fyrir árin 2027–2031](#).

ÖBÍ vill koma á framfæri eftirfarandi athugasemdum, en samtökin telja þingsályktunartillöguna mikilvæga til að auka og tryggja aðgengi fólks með sjaldgæfa sjúkdóma að heilbrigðis- og félagsþjónustu ásamt því að tryggja og bæta þjónustuna.

Landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma byggir á þeirri framtíðarsýn að allir sjúkratryggðir með sjaldgæfa sjúkdóma njóti jafns aðgengis að viðeigandi greiningu, meðferð og stuðningsúrræðum. Áætlunin byggist á heildstæðri og samhæfðri nálgun sem tekur mið af eftirfarandi meginreglum:

- 1) Mannréttindi og sjálfsákvörðunarréttur: Einstaklingar fá þjónustu við hæfi sem virðir rétt þeirra og val.
- 2) Samhæfð þjónusta: Heilbrigðis-, félags- og skólaþjónusta vinna saman að lausnum sem tryggja bestu mögulegu lífsgæði.
- 3) Jafnt aðgengi: Allir með sjaldgæfa sjúkdóma skulu hafa aðgengi að nauðsynlegri þjónustu, hjálpartækjum og lyfjum óháð efnahag eða búsetu.
- 4) Alþjóðlegt samstarf og nýsköpun: Ísland taki þátt í alþjóðlegri þekkingaröflun, nýti nýjustu tækni og tryggi aðgengi að rannsóknum og nýjum meðferðum.

ÖBÍ telur landsáætlunina með skilgreindum aðgerðum mjög góðan vegvísi um hvernig eigi að takast á við áskoranir í tilteknu málefni.

ÖBÍ leggur mikla áherslu á að tryggð verið viðeigandi fræðsla til sjúklinga og aðstandenda varðandi sjaldgæfa sjúkdóma og um nýburaskimun og greiningu á erfðasjúkdómum.

Aftur á móti nær slík landsáætlun ekki markmiði sínu né tilgangi ef fjármagn til að hrinda aðgerðum í framkvæmd fylgir ekki. Að því sögðu fagnar ÖBÍ framlagðri þingsályktunartillögu og treystir því að fjármagn til hennar verði tryggt verði hún samþykkt.

Ekkert um okkur án okkar!



Alma Yr. Ingólfssdóttir
Formaður ÖBÍ réttindasamtaka



Gunnar Alexander Ólafsson
Hagfræðingur ÖBÍ